

## **Вопросы с вариантами ответов по специальности «Лабораторная генетика» для аккредитации**

Купить базу вопросов с ответами можно здесь:

[https://medik-otvet.ru/product/lab\\_genetika/](https://medik-otvet.ru/product/lab_genetika/)

### **ТОЧНОСТЬ КОСВЕННЫХ МЕТОДОВ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) числа использованных полиморфных маркеров
- 2) типа наследования болезни
- 3) частоты рекомбинационных событий на участке локализации гена
- 4) расположения маркеров по отношению к гену заболевания

### **ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2D ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) SERAC1
- 2) SUCLA2
- 3) SCN4A
- 4) SGCA

### **АКТИВИРУЮЩИЕ МУТАЦИИ В ПРОТООНКОГЕНЕ RET**

- 1) приводят к развитию односторонней ретинобластомы
- 2) могут наследоваться от одного из родителей
- 3) приводят к развитию рака толстой кишки на фоне полипоза
- 4) приводят к инактивации гена-супрессора опухолевого роста

### **ПРИЦЕНТРОМЕРНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ЧЕЛОВЕКА ОБЫЧНО СОСТОИТ ИЗ**

- 1) уникальных последовательностей
- 2) триплетных повторов
- 3) рассеянных повторяющихся последовательностей
- 4) тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей

### **ТЕХНОЛОГИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ НА ПЛАТФОРМЕ MISEQ ILLUMINA ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) мостиковую ПЦР
- 2) эмульсионную ПЦР в микросфере
- 3) реакцию пиросеквенирования
- 4) ионное полупроводниковое секвенирование

### **СИНДРОМ ЭДВАРДСА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) моносомией X-хромосомы
- 2) трисомией хромосомы 21

- 3) трисомией хромосомы 18
- 4) трисомией хромосомы 13

### **ЭКЗОН - ЭТО**

- 1) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК
- 2) кодон мРНК
- 3) единица транскрипции
- 4) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК

### **МАРКЕРОМ ОСТРОГО РАДИАЦИОННОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) сбалансированные транслокации
- 2) дицентрические хромосомы
- 3) сестринские хроматидные обмены
- 4) несбалансированные транслокации

### **КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ, СОСТАВЛЯЮЩЕЕ У ЧЕЛОВЕКА ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР, РАВНО**

- 1) 23
- 2) 46
- 3) 24
- 4) 22

### **КАРИОТИП МАЛЬЧИКА С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА МОЖЕТ БЫТЬ ЗАПИСАН В ВИДЕ**

- 1) 47,XY, del(4p)
- 2) 46,XX, del(7p)
- 3) 46,XY, del(7p)
- 4) 46,XY, del(4p)

### **С ПОМОЩЬЮ РУТИННОЙ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ МОЖНО**

- 1) проанализировать морфологию хромосом
- 2) проанализировать распределение бэндов вдоль плеч всех хромосом
- 3) зарегистрировать все типы структурных перестроек
- 4) зарегистрировать однородительскую дисомию

### **У ПАЦИЕНТА С НАЛИЧИЕМ ПИГМЕНТНЫХ ПЯТЕН НА КОЖЕ ЦВЕТА КОФЕ С МОЛОКОМ, НЕЙРОФИБРОМ, УЗЕЛКОВ ЛИША, СКОЛИОЗА МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ**

- 1) туберозный склероз
- 2) нейрофиброматоз 1 типа
- 3) синдром Горлина-Гольтца
- 4) синдром фон Хиппель-Линдау

### **ОБРАБОТКА КУЛЬТУРЫ КЛЕТОК ГИПОТОНИЧЕСКИМ РАСТВОРОМ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ НЕОБХОДИМА ДЛЯ**

- 1) получения хорошего разброса хромосом

- 2) увеличения числа митозов
- 3) получения делящихся клеток
- 4) задержки делящихся клеток на стадии метафазы

**В ЗИГОТЕ И СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ЧЕЛОВЕКА ПРИ НОРМАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ**

- 1) диплоидно
- 2) анеуплоидно
- 3) гаплоидно
- 4) полиплоидно

**ТЕХНОЛОГИЯ ПЦР В РЕЖИМЕ «РЕАЛЬНОГО ВРЕМЕНИ» ПРЕДПОЛАГАЕТ ПОЛУЧЕНИЕ**

- 1) только качественного результата
- 2) качественного и количественного результата
- 3) только полуколичественного результата
- 4) только количественного результата

**ВЕРОЯТНОСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЕТЕЙ, ОТЕЦ И МАТЬ КОТОРЫХ ЯВЛЯЮТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМИ НОСИТЕЛЯМИ АНОМАЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 33
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 75

**УЧАСТОК ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ МЕЖДУ ДВУМЯ БЛИЖАЙШИМИ МАРКЕРАМИ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) маркерным бэндом
- 2) R-бэндом
- 3) районом хромосомы
- 4) G-бэндом

**САМОЙ МАЛЕНЬКОЙ ХРОМОСОМОЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ ХРОМОСОМА**

- 1) 21
- 2) 22
- 3) 19
- 4) 20

**ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТОЙ МОЗАИЦИЗМ I ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ АНЕУПЛОИДИИ В МОЗАИЧНОЙ ИЛИ ПОЛНОЙ ФОРМЕ В КЛЕТКАХ**

- 1) плода
- 2) мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в цитотрофобласте и тканях плода
- 3) цитотрофобласта и нормальным кариотипом в мезенхимальной строме ворсин и тканях плода

4) цитотрофобласта и мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в тканях плода

### **АКТИВНОСТЬ ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТ УРИДИЛТРАНСФЕРАЗЫ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ 1 ТИПА ОПРЕДЕЛЯЮТ В**

- 1) лейкоцитах
- 2) моче
- 3) плазме крови
- 4) эритроцитах

### **МИКРОСАТЕЛЛИТЫ ОПРЕДЕЛЯЮТСЯ КАК**

- 1) уникальные последовательности в области генов системы репарации ДНК
- 2) повторяющиеся последовательности из двух нуклеотидов (CA)<sub>n</sub>
- 3) тандемно повторяющиеся фрагменты ядерной ДНК длиной от 1 до 6 пар оснований
- 4) повторяющиеся последовательности из одного нуклеотида (C)<sub>n</sub>

### **ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ (СМБ) ЯВЛЯЕТСЯ ЭКСПАНСИЯ ПОВТОРА CGG, РАСПОЛОЖЕННОГО В 5'-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1; ДЛИНА ПОВТОРА СВЫШЕ 200 КОПИЙ**

- 1) характерна только для женщин
- 2) представляет собой премутацию
- 3) представляет собой полную мутацию
- 4) характерна для нормальных индивидов

### **СИНДРОМЫ MELAS И MERRF НАСЛЕДУЮТСЯ**

- 1) по аутосомно -доминантному типу
- 2) по митохондриальному типу
- 3) сцепленно с X -хромосомой
- 4) по аутосомно-рецессивному типу

### **МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ СЕМЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ И(ИЛИ) НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ ВХОДИТ В ЗАДАЧИ УЧРЕЖДЕНИЙ \_\_\_\_\_ СЛУЖБЫ**

- 1) акушерско-гинекологической с
- 2) неврологической
- 3) педиатрической
- 4) медико-генетической

### **СБОР ОТХОДОВ КЛАССА «А» ОСУЩЕСТВЛЯЮТ В ЛЮБЫЕ ОДНОРАЗОВЫЕ ПАКЕТЫ, КРОМЕ ПАКЕТОВ ЦВЕТА**

- 1) зеленого и белого
- 2) белого и черного
- 3) черного и зеленого
- 4) желтого и красного

### **ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ mFISH ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) диагностика парацентрических инверсий
- 2) анализ комплексных хромосомных перестроек
- 3) детекция хромосомных микроделеций
- 4) диагностика перицентрических инверсий

### **ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ ТИП I В ОРГАНАХ И ТКАНЯХ ОРГАНИЗМА НАКАПЛИВАЮТСЯ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНЫ**

- 1) кератансульфат, гепарансульфат
- 2) дерматансульфат, гепарансульфат
- 3) хондроитин-6-сульфат, кератансульфат
- 4) хондроитин-6-сульфат, дерматансульфат

### **МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ВЫСОКОГО РАЗРЕШЕНИЯ (HR-CGH) ОСНОВАН**

- 1) на применении ультразвуковой фрагментации ДНК-библиотек
- 2) на использовании высокоплотных ДНК-микроматриц
- 3) на использовании рестрикционного фрагментирования ДНК-библиотек
- 4) на построении динамического референсного интервала, в пределах которого отклонение гибридизационного профиля, является нормальным

### **НОКАУТ ГЕНА МОЖЕТ БЫТЬ ОСУЩЕСТВЛЕН**

- 1) с помощью Cas9-никазы и репарации по пути направленной гомологичной репарации в присутствии донорной ДНК
- 2) с помощью малых интерферирующих РНК
- 3) посредством использования CRISPR/Cas9 системы в отсутствие донорной ДНК и репарации двунитевых разрывов негомологичным соединением концов
- 4) с помощью CRISPR/Cas9 системы в отсутствие направляющих РНК, в присутствии донорной ДНК

### **ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ «МУКОВИСЦИДОЗ» ВОЗМОЖНО**

- 1) определением электролитов в поте
- 2) исследованием креатинина в моче
- 3) тонкослойной хроматографией белков плазмы крови
- 4) определением уровня липопротеинов в плазме крови

### **ОТЕЦ ИМЕЕТ ГРУППУ КРОВИ А, МАТЬ АВ, У ИХ ДЕТЕЙ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ГРУППЫ КРОВИ**

- 1) В
- 2) АВ
- 3) А
- 4) О

### **НАКОПЛЕНИЕ ФИТАНОВОЙ КИСЛОТЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ**

## **ПРИЗНАКОМ**

- 1) болезни Кори
- 2) синдрома Кернса – Сейра
- 3) болезни Рефсума
- 4) болезни Мак-Ардля

## **ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА КЛЯЙНФЕЛЬТЕРА, ПРИВОДЯЩЕГО К ЕВНУХОИДНОЙ КОНСТИТУЦИИ У МАЛЬЧИКОВ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) делеция участка Y хромосомы
- 2) полисомия по X хромосоме
- 3) выключение Y хромосомы из-за импринтинга
- 4) мутация в гене рецептора дигидротестостерона

## **ОСНОВАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ У ЖЕНЩИН ИЗ ГРУППЫ РИСКА ПО ХРОМОСОМНЫМ АНОМАЛИЯМ У ПЛОДА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) решение пренатального консилиума
- 2) распоряжение территориальных органов здравоохранения
- 3) направление врача-генетика
- 4) добровольное информированное согласие женщины

## **ЭЛИМИНАЦИЯ ПЛОДОВ С АНОМАЛЬНЫМИ КАРИОТИПАМИ ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОИСХОДИТ В СРОК \_\_\_\_\_ БЕРЕМЕННОСТИ**

- 1) с 30 по 40 неделю
- 2) с 18 по 24 неделю
- 3) до 12 недели
- 4) с 22 по 30 неделю

## **СТАДИЯ ПЦР, ВО ВРЕМЯ КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ КОМПЛИМЕНТАРНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ ПРАЙМЕРОВ С ДНК-МАТРИЦЕЙ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) горячим стартом
- 2) элонгацией
- 3) отжигом
- 4) плавлением

## **ОГРАНИЧЕНИЕМ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ЦЕНТРОМЕРО-СПЕЦИФИЧНЫХ ДНК-ЗОНДОВ В FISH-АНАЛИЗЕ ЯВЛЯЕТСЯ НЕВОЗМОЖНОСТЬ ДЕТЕКЦИИ**

- 1) структурных перестроек хромосом
- 2) трисомии хромосом
- 3) моносомии хромосом
- 4) полиплоидии

## **В РЕЗУЛЬТАТЕ МИССЕНС МУТАЦИИ**

- 1) происходят изменения в нескольких аминокислотах
- 2) кодон, кодирующий аминокислоту превращается в стоп-кодон

- 3) одна аминокислота замещается на другую
- 4) не происходит никаких изменений в аминокислотной последовательности

**ПРОЦЕСС, СОСТОЯЩИЙ В ОБРАЗОВАНИИ ИДЕНТИЧНЫХ КОПИЙ ДНК ДЛЯ ПЕРЕДАЧИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В ПОКОЛЕНИЯХ КЛЕТОК И ОРГАНИЗМОВ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) мутацией
- 2) транскрипцией
- 3) репликацией
- 4) трансляцией

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ МЕТИЛИРОВАНИЯ ГЕНА MGMT ПРИ ГЛИОБЛАСТОМЕ НЕОБХОДИМО ДЛЯ**

- 1) контроля минимальной остаточной болезни
- 2) оценки общей выживаемости
- 3) оценки эффективности лечения алкилирующими препаратами (темозоломид)
- 4) оценки безрецидивной выживаемости

**ФЕРМЕНТЫ ЦИКЛА МОЧЕВИНЫ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ЭКСПРЕССИРУЮТСЯ В КЛЕТКАХ**

- 1) нервных
- 2) эритроцитах
- 3) печени
- 4) почек

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ТЕТРАПЛОИДНОГО КАРИОТИПА С ЧЕТЫРЬМЯ X-ХРОМОСОМАМИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XY
- 2) 69,XXXX,-20
- 3) 92,XXXX
- 4) 47,XY,+13

**К КАТЕГОРИИ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) все виды структурных aberrаций хромосом
- 2) все варианты анеуплоидии хромосом
- 3) все типы полиплоидии
- 4) все варианты числовых и структурных нарушений хромосом

**ВНОВЬ ВОЗНИКШАЯ НЕЙТРАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ ИМЕЕТ ВЫСОКУЮ ВЕРОЯТНОСТЬ БЫТЬ УТРАЧЕННОЙ В ПОСЛЕДУЮЩИХ ПОКОЛЕНИЯХ, ЧТО, ВОЗМОЖНО, ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) изменением генных частот
- 2) утратой в силу статистических причин
- 3) эффектом родоначальника

4) действием отбора

**ТЕЛЬЦЕ БАРРА ЛУЧШЕ ВСЕГО ЗАМЕТНО В КЛЕТКЕ НА СТАДИИ**

- 1) метафазы
- 2) телофазы
- 3) интерфазы
- 4) анафазы

**ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ ОПИСЫВАЮТ \_\_\_\_\_ ИЗМЕНЧИВОСТЬ**

- 1) модификационную
- 2) эпигенетическую
- 3) мутационную
- 4) комбинативную

**ДВОЙСТВЕННОЕ СТРОЕНИЕ ГЕНИТАЛИЙ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ**

- 1) синдроме Тернера
- 2) полной тестикулярной феминизации
- 3) неполной тестикулярной феминизации
- 4) чистой дисгенезии гонад

**ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ ПРИЗНАКОМ**

- 1) синдрома Марфана
- 2) синдрома Меккеля
- 3) синдрома Клайнфельтера
- 4) фенилкетонурии

**АПОПТОЗОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) процесс удвоения генетического материала
- 2) генетически запрограммированная клеточная смерть
- 3) смерть клетки в результате токсического воздействия
- 4) процесс восстановления повреждений ДНК

**ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ НОВЫЕ НУКЛЕСОМЫ НА ДОЧЕРНИХ ЦЕПЯХ СОСТОЯТ**

- 1) целиком из вновь синтезированных гистонов
- 2) на половину из старых гистонов и вновь синтезированных
- 3) только вновь синтезированные гистоны на материнских цепях
- 4) только из вновь синтезированных гистонов на дочерних цепях

**ЛУЧИ РЕНТГЕНА НЕ ВЫЗЫВАЮТ**

- 1) хромосомные абберации
- 2) сайт-специфические рекомбинации
- 3) генные мутации
- 4) геномные мутации

**ИСХОДЯ ИЗ ФОРМУЛЫ КАРИОТИПА 46,XY,ins(5;2)(p14;q32q22) СЛЕДУЕТ, ЧТО ХРОМОСОМОЙ-ДОНОРОМ В ИНСЕРЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 5
- 2) 2
- 3) Y
- 4) X

**У ЖИВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ**

- 1) делеция короткого плеча 18 хромосомы
- 2) моносомия по 2 хромосоме
- 3) частичная делеция 21 хромосомы
- 4) частичная делеция длинного плеча 18 хромосомы

**У МЫШИ, ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР КОТОРОЙ ВКЛЮЧАЕТ 40 ХРОМОСОМ, В ООТИДЕ В НОРМЕ ПРИСУТСТВУЕТ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ**

- 1) 60
- 2) 80
- 3) 40
- 4) 20

**СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НЕЦЕЛЕСООБРАЗЕН ПРИ**

- 1) муковисцидозе
- 2) врожденном гипотиреозе
- 3) болезни Фабри
- 4) недостаточности 21-гидроксилазы

**ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНЕУПЛОИДИИ ПО ВСЕМ ХРОМОСОМАМ НАБОРА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ**

- 1) методом массового параллельного секвенирования первого и второго полярных телец
- 2) методом хромосомного микроматричного анализа на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 3) капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 4) мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

**В СТОП-КОДОНЕ мРНК НИКОГДА НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ АЗОТИСТОЕ ОСНОВАНИЕ**

- 1) цитозин
- 2) аденин
- 3) гуанин
- 4) урацил

**К ГРУППЕ D ОТНОСЯТ ПАРЫ ХРОМОСОМ**

- 1) 12, 1, 3 и 14

- 2) 13,14 и 15
- 3) 5, 12, 13, 14 и 15
- 4) 5, 12 и 13

#### **ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА СЧИТАЮТСЯ**

- 1) шванномы ЦНС
- 2) менингиомы
- 3) медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитомы
- 4) гамартомы, развивающиеся в мозге, глазах, коже, почках, легких, сердце и костях

#### **НА ХРОМАТОГРАММЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЕНГЕРУ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЦВЕТНЫХ ПИКОВ ОТРАЖАЕТ**

- 1) редко встречающиеся нуклеотиды
- 2) последовательность аминокислот в белке
- 3) последовательность нуклеотидов во фрагменте ДНК
- 4) часто встречающиеся нуклеотиды

#### **МУТАЦИИ С ВЫПАДЕНИЕМ НУКЛЕОТИДОВ – ЭТО**

- 1) нехватки
- 2) инверсии
- 3) дупликации
- 4) делеции

#### **ДЛЯ ОБОЗНАЧЕНИЯ МЕТОДОВ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ТРЕХБУКВЕННАЯ СИСТЕМА, В КОТОРОЙ ТРЕТЬЯ БУКВА ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации
- 2) первую букву в фамилии автора, предложившего метод окрашивания
- 3) основной метод бэндинга
- 4) название красителя

#### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТО С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ СОЧЕТАЕТСЯ**

- 1) нейробластома
- 2) опухоль Вильмса
- 3) гепатобластома
- 4) опухоль гонад

#### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С ДЕЛЕЦИЕЙ В ДЛИННОМ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 1, ТОЧКОЙ РАЗРЫВА В РАЙОНЕ 2 И НЕИЗВЕСТНЫМ КОНКРЕТНЫМ НОМЕРОМ БЭНДА В ЭТОМ РАЙОНЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XX,del(1)(q?23)
- 2) 46,XX,del(1)(q2?3)
- 3) 46,XX,?del(1)(q23)
- 4) 46,XX,del(1)(q2?)

## **80% МУТАЦИЙ ГЕНА BRCA1 В РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 300T>G
- 2) 1631insTA
- 3) 185delAG
- 4) 5382insC

## **ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ХРОМОСОМЫ 15 МАТЕРИНСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ СИНДРОМА**

- 1) Энгельмана
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Кагами-Огата
- 4) Рассела-Сильвера

## **ФЕРМЕНТ ДНК-ПОЛИМЕРАЗА**

- 1) разрушает вторичную структуру белков
- 2) осуществляет комплиментарный синтез ДНК по матрице РНК
- 3) осуществляет комплиментарный синтез ДНК
- 4) разрезает двунитевые молекулы ДНК

## **ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМАТИДЫ ХРОМОСОМ РАСХОДЯТСЯ К РАЗНЫМ ПОЛЮСАМ КЛЕТКИ**

- 1) в первом мейозе
- 2) только во втором мейозе
- 3) только в митозе
- 4) в митозе и во втором мейозе

## **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ГЕТЕРОДИСОМИИ ХРОМОСОМ ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) ошибками сегрегации гомологичных хромосом в мейозе I
- 2) ошибками сегрегации сестринских хроматид в мейозе II
- 3) увеличением частоты сестринских хроматидных обменов
- 4) мутациями в генах контроля клеточного цикла

## **МИКРОТИЯ ПРИ ТАЛИДОМИДНОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) мальформациям
- 2) дизрупциям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

## **ВЫДЕЛЯЮТ ТИПЫ БОЛЕЗНИ НИМАННА ПИКА**

- 1) A, B, C
- 2) 1, 2, 3
- 3) C1, C2, C3
- 4) A1, A2, A3

### **К ДЕФЕКТАМ ПУРИНОВОГО ОБМЕНА ОТНОСИТСЯ**

- 1) синдром Орбели
- 2) фенилкетонурия
- 3) синдром Леша-Найяна
- 4) муковисцидоз

### **АНТИСМЫСЛОВОЙ ОЛИГОНУКЛЕОТИД НУСИНЕРСЕН (СПИНРАЗА) СВЯЗЫВАЕТСЯ С мРНК ГЕНА**

- 1) SMN2
- 2) DMD
- 3) CLCN1
- 4) SCN1A

### **ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ ПОЗВОЛЯЕТ**

- 1) определять наличие хромосомного дисбаланса
- 2) определять последовательность нуклеотидов
- 3) определять все мажорные мутации исследуемого гена
- 4) проводить количественную оценку экспрессии генов

### **ЧИСЛО ХРОМОСОМ ДИПЛОИДНОГО НАБОРА ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 47
- 2) 69
- 3) 23
- 4) 46

### **ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ПОТЕРИ ГЕТЕРОЗИГОТНОСТИ ЛОКУСА 10q23.3-26.3, СОДЕРЖАЩЕГО ГЕН MGMT, ПРИМЕНЯЮТ**

- 1) ОТ-ПЦР
- 2) МЧ-ПЦР
- 3) микросателлитный анализ
- 4) МС-ПЦР

### **В ЦИКЛЕ МОЧЕВИНЫ УЧАСТВУЕТ АМИНОКИСЛОТА**

- 1) лейцин
- 2) аргинин
- 3) триптофан
- 4) пролин

### **У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ ПЕРВУЮ ГРУППУ КРОВИ, МОГУТ БЫТЬ ДЕТИ С**

- 1) первой и четвертой группами крови
- 2) первой и второй группами крови
- 3) первой группой крови
- 4) первой и третьей группами крови

## **СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ЦИТОЗИН СПАРИВАЕТСЯ С**

- 1) тиминном
- 2) урацилом
- 3) аденином
- 4) гуанином

## **В ПРОЦЕССЕ ТРАНСКРИПЦИИ ОБРАЗУЮТСЯ МОЛЕКУЛЫ**

- 1) полипептидной цепи
- 2) матричной РНК (мРНК)
- 3) первичного РНК транскрипта (пре-мРНК)
- 4) комплиментарной ДНК (кДНК)

## **«ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» ЯВЛЯЕТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ**

- 1) синдрома Дауна
- 2) хронического миелоидного лейкоза
- 3) синдрома Ди Джорджи
- 4) синдрома Блума

## **МОНОСОМИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) отсутствием одной из гомологичных хромосом
- 2) наличием диплоидного набора хромосом отцовского происхождения
- 3) наличием диплоидного набора хромосом материнского происхождения
- 4) наличием одного гаплоидного набора хромосом материнского происхождения и одного гаплоидного набора хромосом отцовского происхождения

## **ПРИ РЕПЛИКАЦИИ ДНК В ЯДРЕ ЗАТРАВКОЙ СЛУЖИТ**

- 1) короткая РНК-затравка
- 2) короткая ДНК-затравка
- 3) фрагмент Оказаки
- 4) реплисома

## **ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ В КАРИОТИПЕ ЯВЛЯЕТСЯ \_\_\_\_\_ МУТАЦИЕЙ**

- 1) геномной
- 2) хромосомной
- 3) кариотипной
- 4) генной

## **ВРОЖДЕННАЯ МЕТГЕМОГЛОБИНОПАТИЯ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЗВАНА**

- 1) избыточностью энзима диафоразы
- 2) недостаточностью энзима диафоразы
- 3) избыточностью каталазы
- 4) недостаточностью каталазы

## **У ЧЕЛОВЕКА МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ДНК НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) по материнской линии
- 2) по отцовской линии
- 3) в равной степени от обоих родителей
- 4) случайным образом от любого из родителей

**НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫМ ХРОМОСОМНЫМ НАРУШЕНИЕМ В ГРУППЕ ПАЦИЕНТОВ С ЭПИЛЕПСИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) синдром микроделеции 16p13.11
- 2) синдром микроделеции 17p13.3
- 3) синдром микродупликации 17q21.3
- 4) синдром Дауна

**ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ «С» МОРФОЛОГИЧЕСКИ ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) средним субметацентрикам
- 2) средним акроцентрикам
- 3) средним метацентрикам
- 4) малым акроцентрикам

**ПРОФАЗА I МЕЙОЗА I СОСТОИТ ИЗ**

- 1) лептотены, зиготены, пахитены, диплотены и диакинеза
- 2) профазы, метафазы, анафазы и телофазы
- 3) лептотены, зиготены, пахитены
- 4) G1, S и G2 периодов

**ТРЕТИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКА ИМЕЕТ ВИД**

- 1)  $\beta$ -складчатой структуры
- 2) полипептидной цепи
- 3)  $\alpha$ -спирали
- 4) глобулы

**ЕСЛИ МУЖЧИНА-АЛЬБИНОС (АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ) ВСТУПАЕТ В БРАК С ЖЕНЩИНОЙ БЕЗ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АЛЬБИНИЗМА, МАТЬ КОТОРОЙ АЛЬБИНОС, А ОТЕЦ ЗДОРОВ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 100

**ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ МНОГОЦВЕТНОГО FISH (mFISH) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) детекция хромосомных микроделений
- 2) диагностика парацентрических инверсий
- 3) анализ комплексных хромосомных перестроек
- 4) диагностика перицентрических инверсий

## **ПРАВИЛЬНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ МЕТОДА ВЫДЕЛЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отмывка от примесей-денатурация-преципитация
- 2) преципитация-лизис-отмывка от примесей
- 3) лизис-отмывка от примесей-преципитация
- 4) денатурация-отмывка от примесей-преципитация

## **ИСТИННЫЙ ЭМБРИОНАЛЬНЫЙ МОЗАИЦИЗМ V ТИПА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕМ**

- 1) мозаичной хромосомной конституции в клетках эмбрионального происхождения, плаценты и амниона
- 2) хромосомной аномалии в клетках эмбриона и цитотрофобласта ворсин хориона при нормальном кариотипе клеток внезародышевой мезодермы
- 3) хромосомной аномалии в клетках эмбриона и внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток цитотрофобласта ворсин хориона
- 4) хромосомной аномалии в клетках эмбриона при нормальном кариотипе клеток внезародышевых тканей

## **ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЗНАЧАТЬ**

- 1) детям с изолированным врожденным пороком сердца
- 2) новорожденным с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития
- 3) мужчинам старше 60-65 лет
- 4) женщинам старше 55-60 лет

## **ДЕЛЕЦИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) d
- 2) Del
- 3) del
- 4) DEL

## **В ОСНОВЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ САХАРОЗЫ ЛЕЖИТ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ**

- 1) пируватдегидрогеназы
- 2) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
- 3) лизосомного фермента
- 4) дисахаридазы клеток кишечного эпителия

## **ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ГАМЕТЕ ЧЕЛОВЕКА**

- 1) тетраплоидное
- 2) полиплоидное
- 3) диплоидное
- 4) гаплоидное

## **ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ЗОНДОВ НА МАТРИЧНОЙ ЦЕПИ ОПРАВДАНО ПРИ**

- 1) полуколичественной полимеразной цепной реакции

- 2) полимеразной цепной реакции в реальном времени
- 3) полимеразной цепной реакции, продукты которой анализируют в полиакриламидном геле
- 4) традиционной полимеразной цепной реакции с последующим анализом в геле-электрофорезе

#### **ПОД ТЕРМИНОМ ДЕЛЕЦИЯ ПОНИМАЮТ**

- 1) утрату части хромосомного материала
- 2) удвоение участка хромосомы
- 3) вставку фрагмента хромосомы
- 4) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому

#### **РИСК ВОЗНИКНОВЕНИЯ СТРУКТУРНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ХРОМОСОМ**

- 1) зависит от возраста отца
- 2) зависит от возраста родителей матери
- 3) зависит от возраста матери
- 4) не зависит от возраста родителей

#### **КОЛИЧЕСТВО ВАРИАНТОВ ГАМЕТ У НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ $der(14;21)(q10;q10)$ РАВНО**

- 1) 1
- 2) 4
- 3) 6
- 4) 2

#### **ТОЧКОВЫЕ МУТАЦИИ ГЕНОВ**

- 1) обязательно приводят к развитию заболевания
- 2) всегда возникают под влиянием вредных воздействий
- 3) могут не оказывать значимого влияния на фенотип
- 4) с равной частотой возникают в оо- и сперматогенезе

#### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТО В ОБРАЗОВАНИЕ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ВОВЛЕЧЕНЫ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 13 и 22
- 2) 15 и 21
- 3) 14 и 21
- 4) 13 и 21

#### **СОБЛЮДЕНИЕ ДИЕТЫ ПАЦИЕНТАМИ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ МОЖНО ОТНЕСТИ \_\_\_\_\_ ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

- 1) ко вторичной
- 2) одновременно к первичной и вторичной
- 3) к первичной
- 4) к третичной

## **ВОЗДЕЙСТВИЕ ИОНИЗИРУЮЩЕЙ РАДИАЦИИ НА ОРГАНИЗМ ВЫЗЫВАЕТ**

- 1) комбинативную изменчивость
- 2) появление генных мутаций
- 3) модификационную изменчивость
- 4) изменение нормы реакции

## **УСТОЙЧИВОСТЬ К ПРЕПАРАТАМ ЦЕТУКСИМАБ И ПАНИТУМУМАБ ПРИ РАКЕ ТОЛСТОЙ КИШКИ ВЫЗЫВАЮТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) MLH1
- 2) CHEK2
- 3) MSH1
- 4) KRAS

## **ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА CAG**

- 1) 36-121
- 2) 11-35
- 3) 501-1000
- 4) 1001-2000

## **ПРОМОТОР РАСПОЛАГАЕТСЯ**

- 1) в середине гена
- 2) перед терминирующим кодоном
- 3) в начале гена
- 4) в конце гена

## **ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) синдрома Прадера-Вилли
- 2) синдрома Беквита-Видемана
- 3) синдрома Клайнфельтера
- 4) анемии Фанкони

## **ПЕРВИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКА ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ \_\_\_\_\_ СВЯЗЯМИ**

- 1) ионными
- 2) электростатическими
- 3) водородными
- 4) пептидными

## **ПОД ТЕРМИНОМ «ЛИПКИЕ КОНЦЫ» ДНК ПОНИМАЮТ**

- 1) концы цепей двуцепочечной молекулы ДНК, заканчивающиеся парой соединенных комплементарных оснований
- 2) комплементарные одноцепочечные участки ДНК, выступающие с обоих концов двуцепочечной молекулы
- 3) участки ДНК, содержащие СН<sub>3</sub>-группы в С5 -положении цитозина
- 4) участки ДНК, содержащие СН<sub>3</sub>-группы в N-положении аденина

**ЗАПИСЬ p.Trp26\* соответствует**

- 1) нонсенс-мутации
- 2) мисенс-мутации
- 3) синонимичной замене
- 4) мутации типа фрейм-шифт

**КАКОЙ ДОЛЖНА БЫТЬ ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ФАЗ МИТОЗА?**

- 1) профаза, анафаза, метафаза, телофаза
- 2) профаза, анафаза, телофаза, метафаза
- 3) анафаза, метафаза, профаза, телофаза
- 4) профаза, метафаза, анафаза, телофаза

**В РЕГУЛЯЦИИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА НЕ УЧАСТВУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА**

- 1) Cdk7
- 2) Cdk1
- 3) Cdk2
- 4) Cdk4

**ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА ПРАДЕРА – ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) del(22)(q11.2)
- 2) del(7)(q11.23)
- 3) del(15)(q11.2-13)
- 4) del(4)(p16.3)

**К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ НАРУШЕНИЙ В ЦИКЛЕ МОЧЕВИНЫ, ОТНОСЯТ**

- 1) мочекаменную болезнь
- 2) рвоту и гипераммониемию после приема белковой пищи
- 3) сердечно-сосудистую патологию
- 4) костные дисплазии

**В КРИТИЧЕСКОМ РАЙОНЕ 11p15 СУЩЕСТВУЕТ ДВА ОСНОВНЫХ ИМПРИНТИРОВАННЫХ РАЙОНА (ИР), ИМЕЮЩИХ АЛЛЕЛЬ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ЭКСПРЕССИЮ. ИР1 СОДЕРЖИТ IGF2 - МЕТИЛИРОВАННЫЙ НА МАТЕРИНСКОЙ ХРОМОСОМЕ И H19 – МЕТИЛИРОВАННЫЙ НА ОТЦОВСКОЙ ХРОМОСОМЕ. НАРУШЕНИЯ В ИР1 ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ**

- 1) синдромов Видемана-Беквита и Сильвера-Рассела
- 2) наследственных онкологических синдромов
- 3) всех микроделеционных синдромов
- 4) нейрофиброматоза 1 и 2 типов

**ТОЧКА РЕСТРИКЦИИ НАХОДИТСЯ В ФАЗЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА**

- 1) G2
- 2) G1
- 3) S

4) G0

**СУБСТРАТОМ ДЛЯ НЕАЛЛЕЛЬНОЙ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ, ПРИВОДЯЩЕЙ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ СИНДРОМАЛЬНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ В ЛОКУСЕ 8p23.1, ЯВЛЯЕТСЯ КЛАСТЕР**

- 1) ретротранспозонов
- 2) низкокопийных повторов семейства генов обонятельных рецепторов
- 3) блоков сегментных дупликаций
- 4) Alu-повторов

**БОЛЬШИНСТВО АНЕУПЛОИДИЙ ВОЗНИКАЮТ ВСЛЕДСТВИЕ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ**

- 1) нерасхождения
- 2) делеции
- 3) транслокации
- 4) инверсии

**«ЗОЛОТЫМ СТАНДАРТОМ» ПРИ ВАЛИДАЦИИ МУТАЦИЙ, НАЙДЕННЫХ МЕТОДОМ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, СЧИТАЕТСЯ МЕТОД**

- 1) метод однонитевого конформационного полиморфизма
- 2) секвенирования по Сэнгеру
- 3) метод полиморфизма длин рестрикционных фрагментов
- 4) ПЦР в реальном времени

**ВЫСОКАЯ СТЕПЕНЬ РАЗВИТИЯ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ ОБРАЗОВАНИЙ СУЩЕСТВУЕТ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Шерешевского – Тернера
- 2) Вильямса
- 3) Луи-Бар
- 4) Клайнфельтера

**КАРИОТИП 46,XY/47,XXY СООТВЕТСТВУЕТ**

- 1) синдрому Дауна
- 2) синдрому Шерешевского-Тернера
- 3) синдрому Клайнфельтера
- 4) мозаичной форме синдрома Клайнфельтера

**ПОНЯТИЕ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОГНОЗ» ИСКЛЮЧАЕТ**

- 1) назначение лечения
- 2) определение степени генетического риска
- 3) оценку медицинских и социальных последствий заболевания
- 4) возможность применения методов пренатальной диагностики

**ПРОБА ФЕЛЛИНГА ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВИТЬ НАЛИЧИЕ В МОЧЕ**

- 1) фенилпировиноградной кислоты

- 2) фенилаланина
- 3) фенилгидразина
- 4) гомогентизиновой кислоты

### **ПРОЦЕССИНГОМ РНК НАЗЫВАЮТ**

- 1) процесс транспорта зрелой РНК из ядра в цитоплазму
- 2) процесс связывания молекулы РНК с малой субъединицей рибосомы
- 3) процесс деградации аномальных транскриптов
- 4) совокупность процессов, приводящих к превращению первичного транскрипта в зрелую РНК

### **ДНК-ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДЕФИЦИТА ТРАНСПОРТЕРА ГЛЮКОЗЫ ПЕРВОГО ТИПА (БОЛЕЗНЬ ДЕ ВИВО) ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ПОИСКЕ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ**

- 1) GABRB3
- 2) SLC2A1
- 3) SACSNA1A
- 4) WWOX

### **ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЗНАЧАТЬ**

- 1) детям с множественными пороками развития
- 2) детям с изолированным врожденным пороком сердца
- 3) женщинам старше 55-60 лет
- 4) мужчинам старше 60-65 лет

### **ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРЯМОЙ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ТРЕБУЕТСЯ БИОЛОГИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ ОТ**

- 1) пробанда
- 2) пробанда и его родственников не менее 2-3 поколений
- 3) пробанда, отца и матери
- 4) отца и матери пробанда

### **ВАРИАНТЫ СИНДРОМА МОЗАИЧНОЙ АНЕУПОИДИИ ПРОЯВЛЯЮТСЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ УРОВНЕ**

- 1) мозаичной анеуплоидией по определенной паре гомологичных хромосом в клетках, дифференцирующихся из производных одного зародышевого листка
- 2) мозаичными анеуплоидиями, вовлекающими разные хромосомы и разные ткани
- 3) множественными мозаичными вариантами анеуплоидий в бластоцистах на преимплантационных этапах развития
- 4) мозаичной анеуплоидией по определенной паре гомологичных хромосом в клетках, производных разных зародышевых листков

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИЕЙ В ДЛИННОМ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 1, В БЭНДЕ 1q23 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XX,?del(1)(q23)

- 2) 46,XX,del(1)(q?23)
- 3) 46,XX,del(1)(q2?3)
- 4) 46,XX,del(1)(q2?)

### **ПРИМЕРОМ МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) изменение пигментации кожи (загар)
- 2) аллергическая реакция на коже
- 3) образование меланом
- 4) образование пигментных невусов

### **ДЛЯ ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВОГО НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,der(14;21)(q10;q10)
- 2) 45,XX,der(14;21)(q10;q10)
- 3) 45,XY,der(14;21)(q10;q10),+21
- 4) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21

### **БОЛЕЗНИ ГЕНТИНГТОНА И МАРТИНА-БЕЛЛ ВЫЗЫВАЮТСЯ**

- 1) однонуклеотидными заменами в экзонах
- 2) нонсенс-мутациями
- 3) экспансией тринуклеотидных повторов
- 4) крупными экзонными делециями

### **КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА МЭН2 (МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ) ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) типа мутации в гене TP53
- 2) конкретного пораженного гена
- 3) конкретной пораженной железы
- 4) типа мутации в гене TSC2

### **СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НАНИЗМ, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ НА ШЕЕ, БОЧКООБРАЗНУЮ ГРУДНУЮ КЛЕТКУ В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 45, X, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ**

- 1) Шерешевского – Тернера
- 2) Эдвардса
- 3) Мартина – Белла
- 4) Патау

### **В ОСНОВЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ГАЛАКТОЗЕМИЯ ТИП 3 ЛЕЖИТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ**

- 1) эпимеразы
- 2) галактокиназы
- 3) галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
- 4) глюкозо-6-фосфотазы

### **ПРОСТОЙ КАЧЕСТВЕННЫЙ ТЕСТ С МОЧОЙ НА ПРИСУТСТВИЕ КЕТОКИСЛОТ**

**ПРОВОДИТСЯ С**

- 1) серной кислотой
- 2) хлоридом железа
- 3) нитропруссидом натрия
- 4) 2,4- динитрофенилгидразином

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, ЕСЛИ ОТЕЦ ГОМОЗИГОТЕН ПО НОРМАЛЬНОМУ АЛЛЕЛЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, А МАТЬ БОЛЬНА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 100
- 2) 25
- 3) 0
- 4) 50

**СХЕМАТИЧЕСКОЕ ИЗОБРАЖЕНИЕ ВСЕХ БЭНДОВ, ВИДИМЫХ НА ХРОМОСОМЕ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) мозаицизмом хромосом
- 2) полиморфизмом хромосом
- 3) кариограммой
- 4) идиограммой

**С КАКОЙ МИНИМАЛЬНОЙ ВЕРОЯТНОСТЬЮ ВОЗМОЖНО ПОДТВЕРЖДЕНИЕ ОТЦОВСТВА ПРИ АНАЛИЗЕ ДНК?**

- 1) более 99,5%
- 2) более 95%
- 3) более 99,75%
- 4) более 99%

**ЕСЛИ У МУЖЧИНЫ ДАЛЬТНИЗМ, А ЖЕНЩИНА – ДОМИНАНТНАЯ ГОМОЗИГОТА ПО ДАННОМУ ПРИЗНАКУ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ У НИХ СЫНА, СТРАДАЮЩЕГО БОЛЕЗНЬЮ ОТЦА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 0
- 2) 25
- 3) 50
- 4) 100

**ПАРЫ ХРОМОСОМ С 16 ПО 18 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) G
- 2) A
- 3) F
- 4) E

**ПРАВИЛЬНАЯ ФОРМУЛА КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА**

- 1) 47,XXX, 47,XXY

- 2) 47,XXY
- 3) 46,XX
- 4) 45,X

### **ХРОМАТИН ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) негистоновые белки
- 2) ДНК
- 3) вещество хромосом, состоящее из ДНК, белков и РНК
- 4) РНК

### **ИССЛЕДОВАНИЕ X-ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА ПОКАЗАНО**

- 1) ребенку с болезнью Дауна
- 2) мальчику с олигофренией
- 3) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития
- 4) ребенку с расщелиной губы и неба

### **УЛЬТРАФИОЛЕТОВЫЙ СВЕТ В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) калибровки автоматических пипеток
- 2) очистки образцов РНК от лишней ДНК
- 3) визуализации нуклеиновых кислот
- 4) направленного мутагенеза специфических участков ДНК

### **ЗЕРКАЛЬНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМАМИ РЕЦИПРОКНЫХ ХРОМОСОМНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ МОГУТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕННЫ**

- 1) разнонаправленными изменениями активности всех генов, попадающих в регион хромосомной микроделеции или микродупликации
- 2) нарушениями числа копий дозозависимых генов, затронутых хромосомной абберацией
- 3) специфическими изменениями в генной экспрессии, происходящими при увеличении копийности хромосомного региона
- 4) специфическими изменениями в генной экспрессии, возникающими при утрате одной копии хромосомного региона

### **ПРИЧИНОЙ ПОЯВЛЕНИЯ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нарушение мейоза
- 2) овуляция нескольких яйцеклеток
- 3) нарушение митоза
- 4) разделение зиготы на две закладки

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ИЗ ТРЕХ НУКЛЕОТИДОВ, КОТОРАЯ СООТВЕТСТВУЕТ ОДНОЙ АМИНОКИСЛОТЕ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) интроном
- 2) геном

- 3) экзоном
- 4) кодоном

**ДОМИНИРУЮЩИМ СПОСОБОМ РЕПАРАЦИИ ДВУЦЕПОЧЕЧНЫХ РАЗРЫВОВ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) SOS репарация
- 2) мисматч-репарация
- 3) негомологичное соединение концов
- 4) эксцизионная репарация

**ПРЕПАРАТЫ ПЛАТИНЫ ПРИ РАКЕ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ НАЗНАЧАЮТСЯ ПРИ НАЛИЧИИ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) CHEK2
- 2) BRCA1
- 3) EGFR
- 4) BRAF

**МУТАЦИЯ c.88+2T>G ПРОИЗОШЛА В**

- 1) терминаторе
- 2) экзоне
- 3) интроне
- 4) регуляторной области

**ВРЕМЕННАЯ ЧАСТИЧНАЯ РАЗБОРКА НУКЛЕОСОМЫ ПРОИСХОДИТ ПРИ ПРОЦЕССЕ**

- 1) рекомбинации
- 2) трансляции
- 3) репликации
- 4) транскрипции

**В ПРОЦЕССЕ ПЦР ВЫДЕЛЯЮТ СТАДИИ**

- 1) денатурация, отжиг праймеров, элонгация
- 2) денатурация, отжиг праймеров, разрушение праймера
- 3) разрушение хонда, денатурация, элонгация
- 4) гибридизация, рестрикция, денатурация

**ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ТЕТРАПЛОИДНОЙ КЛЕТКЕ ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 69
- 2) 23
- 3) 92
- 4) 46

**ИНТЕРФАЗНЫЙ АНАЛИЗ АНЕУПЛОИДИИ ПО ХРОМОСОМЕ 21 ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) центромеро-специфичного ДНК-зонда на хромосому 21
- 2) локус-специфических ДНК-зондов на уникальные последовательности хромосомы

21

- 3) набора ДНК-зондов для многоцветной гибридизации in situ
- 4) спектрального кариотипирования

### **ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ Y-ХРОМОСОМЫ И ОДНА X-ХРОМОСОМА В КАРИОТИПЕ У МУЖЧИН НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) трипло-Х
- 2) полисомии Y
- 3) Клайнфельтера
- 4) Шерешевского-Тернера

### **«ЛИЦО ПОТТЕР» ПРИ МАЛОВОДИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) мальформациям
- 2) дисплазиям
- 3) деформациям
- 4) дизрупциям

### **РЕПОРТЕРНЫЙ ГЕН GFP МОЖНО ДЕТЕКТИРОВАТЬ В КЛЕТКАХ ПОСЛЕ УСПЕШНОЙ ТРАНСФЕКЦИИ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) электрофореза в 2% агарозном геле
- 2) проточной цитометрии
- 3) световой микроскопии
- 4) электрофореза в полиакриламидном геле

### **НУКЛЕОТИД ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ МОНОМЕР**

- 1) белков
- 2) нуклеиновых кислот
- 3) аминокислот
- 4) жиров

### **НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) передачу заболеваний в ряду поколений
- 2) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства
- 3) биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством
- 4) передачу заболеваний через поколение

### **НАЛИЧИЕ «ПРОМЕЖУТОЧНОГО» (ОТНОСИТЕЛЬНО НОРМЫ И СИНДРОМА МАРТИНА-БЕЛЛА, ТИП FRAXA) ЧИСЛА КОПИЙ ТРИНУКЛЕОТИДНОГО ПОВТОРА CGG В ПРОМОТОРНОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1 ХАРАКТЕРНО ДЛЯ**

- 1) синдрома тремора и атаксии, ассоциированного с ломкой X-хромосомой (FXTAS)
- 2) синдрома FRAXE
- 3) мягкой клинической формы синдрома FRAXA
- 4) тяжелой клинической формы синдрома FRAXA

## **ТРАНСЛОКАЦИИ СУБТЕЛОМЕРНЫХ РЕГИОНОВ ХРОМОСОМ ПРИ КОМПЛЕКСНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКЕ МОЖНО ВЫЯВИТЬ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) многоцветного FISH-анализа
- 2) сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах высокой плотности
- 3) многоцветного сегментирования хромосом
- 4) интерфазного FISH-анализа с набором субтеломерных ДНК-зондов на хромосомы, вовлеченный в комплексную перестройку

## **ФУНКЦИЯ АКРОСОМЫ СПЕРМАТОЗОИДА**

- 1) участвует в формировании мужского пронуклеуса
- 2) участвует в упаковке ДНК
- 3) содержит литические ферменты, необходимые для оплодотворения
- 4) обеспечивает подвижность

## **ИНФОРМАЦИЮ О ПЕРВИЧНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ БЕЛКА СОДЕРЖИТ \_\_\_\_\_ РНК**

- 1) микро
- 2) транспортная
- 3) рибосомная
- 4) матричная

## **В СЛУЧАЕ АНЕУПЛОИДИЙ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ДОБАВОЧНУЮ АУТОСОМУ ОБОЗНАЧАЮТ СИМВОЛОМ \_\_\_\_ И СООТВЕТСТВУЮЩИМ НОМЕРОМ**

- 1) ?
- 2) +
- 3) :
- 4) -

## **ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТАРНЫЙ МОЗАИЦИЗМ II ТИПА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ**

- 1) хромосомной аномалии (полной или мозаичной) в клетках цитотрофобласта хориона, и внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток эмбрионального происхождения
- 2) мозаичной хромосомной аномалии в клетках эмбрионального происхождения, цитотрофобласта ворсин хориона и внезародышевой мезодермы
- 3) хромосомной аномалии (полной или мозаичной) в клетках цитотрофобласта при нормальном кариотипе внезародышевой мезодермы и клеток эмбрионального происхождения
- 4) хромосомной аномалии (полной или мозаичной) в клетках внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток цитотрофобласта и клеток эмбрионального происхождения

## **ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гипогенитализм
- 2) раннее половое созревание

- 3) умственная отсталость в степени легкой дебильности
- 4) карцинома почки

### **МЫШЕЧНАЯ КРИВОШЕЯ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) дизрупциям
- 4) мальформациям

### **НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТДЕГИДРОГЕНАЗЫ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) дефектам транспортных белков
- 2) нарушениям липидного обмена
- 3) нарушениям минерального обмена
- 4) эритроцитарным ферментопатиям

### **ЯДЕРНАЯ ПОРА ОРГАНИЗОВАНА ИЗ**

- 1) нуклеопоринов
- 2) ламинов
- 3) саркогликанов
- 4) динаминов

### **НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Нунан
- 2) Морриса
- 3) Клайнфельтера
- 4) Тернера

### **ДНК-ДИАГНОСТИКА АХОНДРОПЛАЗИИ ОСНОВАНА НА**

- 1) поиске частых мутаций в гене FGFR2
- 2) поиске частых мутаций в гене FGFR3
- 3) выявлении хромосомных перестроек методом ХМА
- 4) поиске частых мутаций в гене FGFR1

### **ХРОМОСОМЫ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ИЛИ МОГУТ ИМЕТЬ СПУТНИКИ, ОТНОСЯТСЯ К ГРУППАМ**

- 1) С и G
- 2) D и G
- 3) B и C
- 4) C и D

### **ПРИ СИНТЕЗЕ БЕЛКА НА РИБОСОМЕ ПЕРВЫМ (N-КОНЦЕВЫМ) АМИНОКИСЛОТНЫМ ОСТАТКОМ ОБЫЧНО ЯВЛЯЕТСЯ ОСТАТОК**

- 1) пролина

- 2) тирозина
- 3) серина
- 4) метионина

### **ЭФФЕКТОМ ГИПЕРМЕТИЛИРОВАНИЯ В ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) экспрессия в нецелевом типе клеток
- 2) постоянное деление клетки
- 3) активация мобильных элементов
- 4) нестабильность генома

### **ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами
- 2) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 4) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами

### **СОЧЕТАНИЕ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ СЕТЧАТКИ С ОЖИРЕНИЕМ, ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТЬЮ И САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Альстрема
- 2) Вольфрама
- 3) Смита – Лемли – Опитца
- 4) Прадера – Вилли

### **ГЕРМИНАЛЬНЫЕ МИССЕНС-МУТАЦИИ ГЕНА RET ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Ли-Фраумени
- 2) Ретта
- 3) МЭН-2А
- 4) Линча

### **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ (ТМС) ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ДЕФЕКТОВ В-ОКИСЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЯЮТ**

- 1) ацилкарнитины
- 2) аминокислоты
- 3) активность фермента
- 4) жиры

### **ВОРСИНЧАТЫЙ ХОРИОН ФОРМИРУЕТСЯ ИЗ КЛЕТОК**

- 1) эктодермы
- 2) эмбриобласта
- 3) трофобласта
- 4) энтодермы

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА В БРАКЕ ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНЫ И МУЖЧИНЫ, СТРАДАЮЩЕГО X-СЦЕПЛЕННОЙ ДОМИНАНТНОЙ ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 0
- 4) 25

**SAR/MAR ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМИ ГЕНОМА НАЗЫВАЮТ**

- 1) некодирующие последовательности генома, контактирующие с матриксом и участвующие в пространственно структурной организации хроматина
- 2) кодирующие последовательности генома, гены siРНК (малые интерферирующие) и mi (микро)РНК
- 3) концевые повторяющиеся последовательности хромосом
- 4) концевые последовательности интронов и экзонов

**ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) хорея Гентингтона
- 2) адрено-генитальный синдром
- 3) нейрофиброматоз
- 4) ахондроплазия

**К СИНДРОМУ РУБИНШТЕЙНА – ТЕЙБИ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ**

- 1) RA11
- 2) CREBBP
- 3) NSD1
- 4) UBEA3

**ТОКСИЧЕСКИ ОПАСНЫЕ ОТХОДЫ ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Г
- 2) А
- 3) Б
- 4) В

**ДЛЯ РАКОВЫХ КЛЕТОК ХАРАКТЕРНА**

- 1) стабильность хромосом
- 2) генетическая нестабильность
- 3) активация апоптоза
- 4) стабильность отдельных генов

**ПРИ НАЛИЧИИ У ГЕМАТОЛОГИЧЕСКОГО ПАЦИЕНТА КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ МУТАЦИИ, СОДЕРЖАЩИЙ ТОЛЬКО ЕЁ КЛОН, УКАЗЫВАЕТСЯ В**

- 1) конце формулы
- 2) начале формулы
- 3) зависимости от приоритета хромосомы с конституциональной мутацией

4) зависимости от числа метафаз

**ОДНИМ ИЗ ПОКАЗАНИЙ К ПРОВЕДЕНИЮ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ИЗ ГРУППЫ «СATCH 22» ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) менингиома головного мозга
- 2) наличие у пациента множественных опухолей
- 3) перинатальная гибель плода или ребенка от генерализованных пороков сердца и крупных сосудов, иммунодефицита вследствие отсутствия или гипоплазии тимуса, или расщелин неба
- 4) наличие у пациента клинической картины синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана

**ИНТЕРКАЛИРУЮЩИЙ КРАСИТЕЛЬ, ДОБАВЛЯЕМЫЙ В АГАРОЗНЫЙ ГЕЛЬ ДЛЯ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ДВУХЦЕПОЧНЫХ МОЛЕКУЛ ДНК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) ксиленцианол
- 2) бромфеноловый синий
- 3) бромистый этидий
- 4) фенолфталеин

**ЭКЗОНОМ НАЗЫВАЮТ УЧАСТОК ГЕНА, КОТОРЫЙ**

- 1) является кодоном мРНК
- 2) не имеет комплементарной последовательности в зрелой мРНК
- 3) кодирует последовательность зрелой мРНК
- 4) является единицей транскрипции

**МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) амплификация
- 2) ренатурация
- 3) скрининг
- 4) секвенирование

**К ОДНИМ ИЗ САМЫХ ЧАСТЫХ МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ (1:4000 ЖИВЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ В ПОПУЛЯЦИИ) ОТНОСЯТ**

- 1) синдромы группы «СATCH 22»
- 2) синдром Видемана-Беквита
- 3) синдром Смита-Магениса
- 4) синдром Сильвера-Рассела

**МУТАЦИЯ, ВЫЯВЛЕННАЯ В ОБРАЗЦЕ НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, НАХОДИТСЯ В**

- 1) экзоне
- 2) сайте сплайсинга
- 3) интроне

4) промоторном CpG-островке

### **ЭУХРОМАТИН ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) транскрипционно неактивным хроматином
- 2) транскрипционно активным хроматином
- 3) областью присоединения веретена деления
- 4) концевым участком хромосом

### **ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ПАТОЛОГИИ**

- 1) сын никогда не наследует заболевание от отца
- 2) заболевание передается только мальчикам
- 3) родители больного ребёнка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда
- 4) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин

### **ПОТЕРЯ ИЛИ СНИЖЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА БЕЛКОВОГО ПРОДУКТА ПРИ БОЛЕЗНЯХ ЭКСПАНСИИ СВЯЗАНО С УВЕЛИЧЕНИЕМ ЧИСЛА КОПИЙ ТАНДЕМНЫХ ПОВТОРОВ ДНК ПРЕИМУЩЕСТВЕННО**

- 1) в теломерных областях хромосом
- 2) в кодирующих областях генов (экзонах)
- 3) в регуляторных областях генов (промоторах, интронах)
- 4) в гетерохроматиновых областях хромосом

### **В КАКОЙ ПЕРИОД КЛЕТЧНОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ СИНТЕЗ ДНК?**

- 1) фаза S
- 2) период G1
- 3) период G2
- 4) цитокинез

### **ОДНИМ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) мутации в генах иммуноглобулинов
- 2) мутация протоонкогена
- 3) *H. pylori*
- 4) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз

### **МУЛЬТИБЕЛКОВЫЙ КОМПЛЕКС, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЙ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ РЕГУЛЯТОРНЫХ БЕЛКОВ И РНК ПОЛИМЕРАЗЫ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) инсулятором
- 2) сплайсосомой
- 3) медиатором
- 4) опероном

### **ДИАГНОСТИКУ СТАБИЛЬНЫХ ХРОМОСОМНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ПРИ ЛУЧЕВОМ ПОРАЖЕНИИ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) FISH с хромосомо-специфичными ДНК-зондами на хромосомы группы G

- 2) mFISH на метафазных хромосомах
- 3) анализа рутинно окрашенных метафазных хромосом
- 4) анализа дифференциально G-окрашенных метафазных хромосом

### **ОСНОВНАЯ ЭТИЧЕСКАЯ ПРОБЛЕМА ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) принуждением родителей к принятию решения в соответствии с господствующей идеологией
- 2) принуждением родителей к принятию решения в соответствии с нормами, формируемыми средствами массовой информации
- 3) риском прерывания беременности при проведении инвазивной процедуры
- 4) абортom плодов с наследственной патологией и врожденными пороками развития

### **У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА С ГЕНИТАЛИЯМИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО ТИПА ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА НЕОБХОДИМО ОПРЕДЕЛИТЬ**

- 1) его кариотип
- 2) кариотип его матери
- 3) кариотип его отца
- 4) уровень 17-кетостероидов в моче ребенка

### **УДВОЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ГАМЕТОГЕНЕЗЕ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) профазе II мейоза
- 2) периоде G2
- 3) периоде S
- 4) профазе I мейоза

### **ОБРАТНОЕ ОКРАШИВАНИЕ ХРОМОСОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) второй раунд гибридизации *in situ* с набором дополнительных ДНК-зондов для выявления и характеристики множественных хромосомных aberrаций в кариотипе
- 2) вариант гибридизации *in situ* с использованием зондов, полученных на основе микродиссекционных ДНК-библиотек
- 3) последовательное дифференциальное окрашивание метафазных хромосом и флуоресцентной *in situ* гибридизации на хромосомном препарате
- 4) последовательное чередование методов дифференциального окрашивания метафазных хромосом на препарате

### **СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ (SKY) ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛОГОМ**

- 1) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 2) межвидовой *in situ* гибридизации (Rx-FISH)
- 3) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 4) комбинаторного бинарного мечения (COBRA)

### **ДЛЯ ГИПОТОНИЧЕСКОЙ ОБРАБОТКИ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ПРЕПАРАТОВ ИЗ КУЛЬТИВИРОВАННЫХ ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) хлорид калия
- 2) цитрат натрия

- 3) цитрат калия
- 4) хлорид натрия

**ПРИ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЕ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ДЕБЮТ ЗАБОЛЕВАНИЯ НАБЛЮДАЕТСЯ**

- 1) в первые 6 месяцев жизни
- 2) от 2 до 6 лет
- 3) с 6 до 12 лет
- 4) после 20 лет

**ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОЕ НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ В МЕЙОЗЕ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) нерасхождение в обоих делениях
- 2) нерасхождение в первом делении
- 3) нерасхождение во втором делении
- 4) редукционное деление

**РАВНОВЕРОЯТНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ У НОСИТЕЛЬНИЦ СБАЛАНСИРОВАННЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ МЕЖДУ X-ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ ПРИВЕДЕТ К**

- 1) мозаичной моносомии по аутосомному сегменту в 50% клеток
- 2) моносомии по аутосомному сегменту в 100% клеток
- 3) мозаичной трисомии по аутосомному сегменту в 50% клеток
- 4) трисомии по аутосомному сегменту в 100% клеток

**ПОВЫШЕНИЕ ГАЛАКТОЗЫ ПРИ МАССОВОМ СКРИНИНГЕ КРОМЕ ГАЛАКТОЗЕМИИ МОЖЕТ НАБЛЮДАТЬСЯ ПРИ**

- 1) гипераргининемии
- 2) цитруллинемии тип 2
- 3) гликогенозе тип 1
- 4) наследственной непереносимости фруктозы

**ПОД МАЖОРНЫМИ МУТАЦИЯМИ ПОНИМАЮТ МУТАЦИИ**

- 1) приводящие к легким формам заболевания
- 2) уникальные для одной семьи
- 3) приводящие к наиболее тяжелым формам заболевания
- 4) встречающиеся с частотой не менее 1% среди всех мутаций, приводящих к данному заболеванию

**К СИНДРОМУ СОТОСА МОГУТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) JAG1
- 2) RAI1
- 3) WT1
- 4) NSD1

## **БЕЛКИ СЕМЕЙСТВА CAS В ПРИРОДЕ ВСТРЕЧАЮТСЯ У**

- 1) грибов
- 2) эукариот
- 3) вирусов
- 4) бактерий

## **АНОМАЛИЯ ХРОМОСОМ, СВЯЗАННАЯ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) полиплоидия
- 2) анеуплоидия
- 3) дупликация
- 4) делеция

## **СИРЕНОМЕЛИЯ ПРИ ДИАБЕТИЧЕСКОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) мальформациям
- 4) дизрупциям

## **ОСНОВНЫМИ ХИМИЧЕСКИМИ СВЯЗЯМИ, УЧАСТВУЮЩИМИ В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ЦЕПЯМИ ДНК, ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) полипептидные
- 2) донорно-акцепторные
- 3) фосфодиэфирные
- 4) водородные

## **ОСНОВНОЙ ФУНКЦИЕЙ ЛИЗОСОМЫ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хранение наследственной информации
- 2) внутриклеточное переваривание
- 3) образование веретена деления
- 4) синтез АТФ

## **ИНВЕРСИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) i
- 2) Inv
- 3) inv
- 4) INV

## **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В ПОЛИПЕПТИДНОЙ ЦЕПИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ**

- 1) активностью ферментов посттрансляционной модификации
- 2) конформацией рибосомных белков
- 3) последовательностью нуклеотидов мРНК
- 4) последовательностью нуклеотидов тРНК

## **НАИБОЛЕЕ ПАТОГЕННЫМИ МУТАЦИЯМИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) синонимичные замены
- 2) миссенс-мутации
- 3) нонсенс-мутации
- 4) сайленс-мутации

### **ТЕХНОЛОГИЯ FISH ОСНОВАНА НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ**

- 1) радиоактивных изотопов
- 2) флуоресцентных зондов
- 3) серебра
- 4) гипотонического раствора

### **ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ЗИГОТЕ И В СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ЧЕЛОВЕКА НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) полиплоидным
- 2) диплоидным
- 3) гаплоидным
- 4) анеуплоидным

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С УВЕЛИЧЕННЫМИ СПУТНИКАМИ НА КОРОТКОМ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 21 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XY,21ps+
- 2) 46,XX,21ps+
- 3) 46,XX,21ps
- 4) 46,XX,21PS+

### **ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ**

- 1) геномными и хромосомными мутациями
- 2) только геномными мутациями
- 3) только хромосомными мутациями
- 4) полиморфизмом в числе копий протяженных участков хромосом

### **КОЛИЧЕСТВО ВАРИАНТОВ ГАМЕТ У НОСИТЕЛЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ $der(21;21)(q10;q10)$ РАВНО**

- 1) 4
- 2) 6
- 3) 1
- 4) 2

### **РАННИЕ СИМПТОМЫ ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) невропатическую боль в кистях и стопах
- 2) снижение чувствительности в конечностях
- 3) арефлексию
- 4) слабость мышц

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 47,XX,+ 21 СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ТОМ, ЧТО В КЛЕТКАХ ИМЕЕТСЯ МУТАЦИЯ ПО ТИПУ**

- 1) полисомии
- 2) нуллисомии
- 3) моносомии
- 4) трисомии

**ПОД ПОНЯТИЕМ «ТРИПЛЕТ» ПОНИМАЮТ**

- 1) три аминокислоты в полипептидной цепи
- 2) три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту
- 3) аномальную трехнитевую структуру ДНК
- 4) три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте

**ДЛЯ АНАЛИЗА УРОВНЯ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА НЕОБХОДИМО ВЫДЕЛИТЬ ИЗ БИОМАТЕРИАЛА**

- 1) белковую фракцию
- 2) ДНК+РНК
- 3) тотальную РНК
- 4) тотальную ДНК

**КАПИЛЛЯРНЫЙ ЭЛЕКТРОФОРЕЗ ДНК ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ПРИ**

- 1) ПЦР в реальном времени
- 2) секвенировании по Сенгеру
- 3) саузерн-блот
- 4) ПЦР\_ПДФР

**В ОСНОВЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 0 ТИПА ЛЕЖИТ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ФЕРМЕНТА**

- 1) кислой мальтазы
- 2) глюкозо-6-фосфатазы
- 3) гликоген-синтазы
- 4) идуронидазы

**17ps ОЗНАЧАЕТ НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ**

- 1) однородительской дисомии по хромосоме 17
- 2) полиморфного варианта в длинном плече хромосомы 17
- 3) полиморфного варианта в коротком плече хромосомы 17
- 4) геномной мутации

**ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ МАЖОРНЫЕ МУТАЦИИ ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЛЕЙКОЗЕ**

- 1) свидетельствуют о начале бластного криза
- 2) не имеют прогностического значения
- 3) являются неблагоприятным прогностическим признаком
- 4) являются благоприятным прогностическим признаком

**НАРУШЕНИЕ ПРОЦЕССОВ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ ПРИ КЛЕТОЧНОМ ДЕЛЕНИИ И ВОЗНИКНОВЕНИЕ АНЕУПЛОИДИЙ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНО МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМОЙ КИНАЗЫ**

- 1) Cdk2
- 2) Cdk1
- 3) Cdk6
- 4) Cdk4

**ОСНОВНАЯ ФРАКЦИЯ ГЕМОГЛОБИНА ВЗРОСЛОГО ЧЕЛОВЕКА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) мономер
- 2) тример
- 3) тетрамер
- 4) димер

**ВМЕШАТЕЛЬСТВО В СФЕРУ ЗДОРОВЬЯ ЧЕЛОВЕКА МОЖЕТ ОСУЩЕСТВЛЯТЬСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) свободного, осознанного и информированного согласия пациента
- 2) редкости картины заболевания и его познавательной ценности
- 3) требования родственников пациента
- 4) извлечения финансовой выгоды

**НА СХЕМЕ \_ ИЗОБРАЖЕН ПРОЦЕСС ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНА ПО ТИПУ**

- 1) «амплификация протоонкогена»
- 2) «вирусный онкоген»
- 3) «хромосомная транслокация»
- 4) «мутация протоонкогена»

**ФЕРМЕНТОМ, ВЫРЕЗАЮЩИМ ПОВРЕЖДЕННЫЙ УЧАСТОК ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ДНК-лигаза
- 2) трансфераза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) эндонуклеаза

**ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ НУЖНО РЕДАКТИРОВАТЬ ГЕН**

- 1) DES
- 2) DMD
- 3) CFTR
- 4) SRY

**КОНЦЕНТРАЦИЯ МЕТИОНИНА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ**

- 1) фенилкетонурии
- 2) гистидинемии
- 3) лейцинозе
- 4) гомоцистинурии

## **СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК**

- 1) используется для косвенной ДНК диагностики
- 2) показано при подозрении на геномную мутацию
- 3) позволяет обнаружить только мажорные мутации
- 4) позволяет обнаружить все мутации гена

## **К КОЖНЫМ ПРОЯВЛЕНИЯМ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ОТНОСЯТ**

- 1) ихтиоз
- 2) ангиофибромы
- 3) ангиокератомы
- 4) повышенную ломкость сосудов

## **ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Луи-Бар
- 2) Клайнфельтера
- 3) Вильямса
- 4) Беквита-Видемана

## **ДВОЙНОЙ ТЕСТ НА МАРКЕРНЫЕ СЫВОРОТОЧНЫЕ БЕЛКИ В РАМКАХ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У ПЛОДА ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ НА СРОКЕ \_\_\_\_\_ НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ**

- 1) 22
- 2) 30-32
- 3) 18-20
- 4) 11-14

## **К ОДНОМУ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ОТНОСЯТ**

- 1) *H. pylori*
- 2) мутации в генах иммуноглобулинов
- 3) инактивацию/утрату гена-супрессора опухолевого роста
- 4) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз

## **КОРОТКИЕ ДИСПЕРГИРОВАННЫЕ ПОВТОРЫ, В БОЛЬШОМ КОЛИЧЕСТВЕ ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА И ДРУГИХ ПРИМАТОВ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) транспозонами
- 2) палиндромными повторами
- 3) SNP (single nucleotide polymorphism)
- 4) Alu-повторами

## **ГИПЕРМЕТИЛИРОВАНИЕ ЦИТОЗИНОВ В CG-ДИНУКЛЕОТИДАХ РЕГУЛЯТОРНЫХ РАЙОНОВ ГЕНА ПРИВОДИТ**

- 1) к усилению транскрипционной активности генов соседнего локуса
- 2) не влияет на активность гена

- 3) к усилению транскрипционной активности гена
- 4) к подавлению транскрипционной активности гена

### **ГЕМОЛИЗ ПРОБЫ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О**

- 1) уменьшении фибриногена
- 2) снижении количества тромбоцитов
- 3) разрушении эритроцитов
- 4) распаде белков плазмы

### **У МУЖЧИН ДО 80% МУТАЦИИ В ГЕНАХ BRCA1 И BRCA2 ОБУСЛАВЛИВАЮТ**

- 1) рак молочной железы
- 2) рак полового члена
- 3) увеальную меланому
- 4) рак щитовидной железы

### **ПРИ ИДЕАЛЬНЫХ УСЛОВИЯХ КОЛИЧЕСТВО АМПЛИФИКАТА В КАЖДОМ ЦИКЛЕ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ**

- 1) увеличивается логарифмически
- 2) увеличивается в четыре раза
- 3) удваивается
- 4) увеличивается экспоненциально

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ СОБЫТИЕМ ПРИ НАЛИЧИИ ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА, ВЛИЯЮЩЕГО НА СПЛАЙСИНГ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) включение псевдо-экзона в состав РНК
- 2) активация криптического сайта сплайсинга
- 3) удерживание интрона
- 4) пропуск экзона

### **МЕЖДУНАРОДНЫЙ ПРОЕКТ 1000 ГЕНОМОВ (1000 GENOMES PROJECT) СОЗДАЛ**

- 1) ресурс, содержащий информацию о последовательностях белков и их функциональной значимости
- 2) электронный архив открытого доступа к результатам исследований в области медицины, биологии и техники
- 3) каталог известных наследственных заболеваний и генов, ответственных за их развитие
- 4) большой каталог генетических вариаций человека

### **С-ОКРАСКА ХРОМОСОМ ДОСТИГАЕТСЯ ОБРАБОТКОЙ ПРЕПАРАТОВ**

- 1) цитратом натрия
- 2) гидроксидом бария
- 3) акрихином
- 4) красителем Гимза

**ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА С НАТРИЙ-ГЕПАРИНОМ ИМЕЕТ КРЫШКУ \_\_\_\_\_ ЦВЕТА**

- 1) голубого
- 2) фиолетового
- 3) зеленого
- 4) красного

#### **МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИСОМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) импринтинг
- 2) анафазное отставание
- 3) нерасхождение хромосом
- 4) двойное оплодотворение

#### **ПРИ КРАНИОСИНСТОЗАХ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ОСНОВЫВАЕТСЯ НА ПОИСКЕ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ**

- 1) FGFR1, FGFR2, FGFR3
- 2) COL6A1, COL6A1, COL6A1
- 3) PNOX2B, BDNF
- 4) TRRAP, AGRN

#### **ГЕНОМНОЕ РЕДАКТИРОВАНИЕ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) антибиотиков
- 2) систем CRISPR/Cas, ZFNs, TALENs
- 3) солей
- 4) кислот

#### **СИМВОЛ «[ ]» (КВАДРАТНЫЕ СКОБКИ) ИСПОЛЬЗУЕТСЯ В ЗАПИСИ ФОРМУЛ КАРИОТИПА ПРИ ОБОЗНАЧЕНИИ**

- 1) геномной мутации
- 2) мозаицизма
- 3) однопородительской дисомии
- 4) хромосомной мутации

#### **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ДАУНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 21q22
- 2) 21p12
- 3) 12p21
- 4) 18q11

#### **К СТРУКТУРНЫМ ГЕННЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) динамические
- 2) сеймсенс-мутации
- 3) сплайсинговые
- 4) регуляторные

#### **ПОНЯТИЕ ВОСПРОИЗВОДИМОСТИ РЕЗУЛЬТАТОВ ЛАБОРАТОРНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ**

## **ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) способность метода измерять лишь тот компонент, для определения которого он предназначен
- 2) минимальное количество компонента, необходимое для определения
- 3) соответствие среднего значения результатов повторных определений должной величине
- 4) соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале

## **БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) доминантными мутациями
- 2) рецессивными мутациями
- 3) хромосомными трисомиями
- 4) цитоплазматической наследственностью

## **У НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНЫХ РЕЦИПРОКНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ГАМЕТЫ С ЧАСТИЧНОЙ ТРИСОМИЕЙ И ЧАСТИЧНОЙ МОНОСОМИЕЙ ПО ЦЕНТРИЧЕСКИМ СЕГМЕНТАМ ОБРАЗУЮТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЛЕНИЯ ПО ТИПУ**

- 1) 2:2, смежное-2
- 2) 2:2, смежное-1
- 3) 2:2, альтернативное
- 4) 3:1

## **АКТИВНЫЙ ЦЕНТР ФЕРМЕНТА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) область взаимодействия фермента с антителом
- 2) область связывания и превращения субстрата
- 3) небелковый компонент фермента
- 4) большую часть молекулы фермента

## **ТЕЛОМЕРАЗА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) ДНК-зависимую РНК-полимеразу
- 2) РНК-зависимую ДНК-полимеразу
- 3) РНК-зависимую РНК-полимеразу
- 4) ДНК-зависимую ДНК-полимеразу

## **ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ МАССОВОГО ПРОСЕИВАНИЯ НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) изоэлектрофокусирование
- 2) энзимодиагностика
- 3) радиоиммунный анализ
- 4) иммуноферментный анализ

## **ДЕНАТУРАЦИЯ ДВУХЦЕПОЧНОЙ ДНК ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ (В ГРАДУСАХ ЦЕЛЬСИЯ)**

- 1) 50-60
- 2) 70-72

- 3) 37-42
- 4) 95-98

**ПОПУЛЯЦИОННАЯ ЧАСТОТА СИНДРОМА ТРИСОМИИ X СОСТАВЛЯЕТ ОКОЛО**

- 1) 1:1000
- 2) 1:2500
- 3) 1:7000
- 4) 1:50000

**К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ ОТНОСЯТ**

- 1) болезнь Помпе
- 2) синдром Хантера
- 3) синдром Сандхоффа
- 4) болезнь Тея-Сакса

**К БОЛЕЗНЯМ МАЛЬАБСОРБЦИИ МОЖНО ОТНЕСТИ**

- 1) фенилкетонурию
- 2) нарушение транспорта фруктозы
- 3) врожденный гипотиреоз
- 4) муковисцидоз

**СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ, НАИБОЛЕЕ УДОБНОЙ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анафаза
- 2) метафаза
- 3) телофаза
- 4) интерфаза

**ЧИСЛО ХРОМОСОМ В НОРМАЛЬНО РАЗВИВАЮЩЕЙСЯ ЗИГОТЕ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 46
- 2) 23
- 3) 92
- 4) 48

**В ПОЗИЦИИ 196 СИКВЕНСА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ**

- 1) делецией в гемизиготной форме
- 2) инсерцией в гетерозиготной форме
- 3) заменой в гомозиготной форме
- 4) заменой в гетерозиготной форме

**В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ НАСЛЕДОВАНИИ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ**

- 1) 1/2 детей
- 2) 3/4 детей
- 3) все дети
- 4) 1/4 детей

### **СИНТЕЗ РНК ЗАТРАВКИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТ ФЕРМЕНТ**

- 1) эндонуклеаза
- 2) лигаза
- 3) праймаза
- 4) ДНК-полимераза III

### **НА СХЕМЕ ИЗОБРАЖЕН ПРОЦЕСС ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНА ПО ТИПУ**

- 1) «мутация протоонкогена»
- 2) «вирусный онкоген»
- 3) «хромосомная транслокация»
- 4) «амплификация протоонкогена»

### **В ПРОЦЕССЕ СПЛАЙСИНГА ПРОИСХОДИТ**

- 1) вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта
- 2) удвоение ДНК
- 3) синтез РНК
- 4) синтез белка

### **НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫМ МЕТОДОМ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НАРУШЕНИЯ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- 2) исследование крови на С-белок
- 3) цитогенетическое исследование
- 4) исследование белкового спектра плазмы крови

### **«ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ**

- 1) хроническом миелолейкозе
- 2) синдроме Прадера-Вилли
- 3) синдроме «кошачьего крика»
- 4) синдроме Блюма

### **ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ X-ХРОМОСОМА У МУЖЧИН НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Патау
- 2) Эдвардса
- 3) Дауна
- 4) Клайнфельтера

### **ИЗМЕНЧИВОСТЬ КАКИХ РАЙОНОВ ХРОМОСОМ ОБУСЛОВЛИВАЕТ ИХ**

## **ПОЛИМОРФИЗМ?**

- 1) прицентромерный гетерохроматин
- 2) все G-сегменты хромосом
- 3) все Q-сегменты хромосом
- 4) хроматиды

## **ОСНОВА БИОБЕЗОПАСНОСТИ ЛАБОРАТОРИИ – ЭТО**

- 1) наличие специалистов с высшей квалификационной категорией
- 2) полное обеспечение потребности в расходных материалах
- 3) наличие высокопроизводительного оборудования
- 4) правильно организованная работа лаборатории

## **ПАТОГЕНЕЗ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) увеличением активности моноаллельно-экспрессируемых генов на хромосомах отцовского происхождения
- 2) снижением активности моноаллельно-экспрессируемых генов на хромосомах отцовского происхождения
- 3) увеличением дозы импринтированных генов, экспрессирующихся с хромосом материнского происхождения, и отсутствием продуктов импринтированных генов, активных только на отцовских хромосомах
- 4) увеличением дозы импринтированных генов, экспрессирующихся с хромосом отцовского происхождения, и отсутствием продуктов импринтированных генов, активных только на материнских хромосомах

## **ОСОБЬ С РАЗНЫМИ АЛЛЕЛЯМИ ОДНОГО ГЕНА НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) монозиготной
- 2) гомозиготой
- 3) гетерозиготой
- 4) гемизиготной

## **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТ**

- 1) патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
- 2) хромосомные перестройки
- 3) мутацию в гене, приводящая к наследственному заболеванию
- 4) группы сцепления

## **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ПРАДЕРА – ВИЛЛИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 21q22
- 2) 15q11.2-13
- 3) 4p16.3
- 4) 1p36

## **В ПРОЦЕССЕ КРОССИНГОВЕРА ПРОИСХОДИТ**

- 1) дупликация числа хромосом
- 2) репликация молекулы ДНК
- 3) редукция числа хромосом
- 4) рекомбинация генетического материала

**МУЖЧИНЫ-НОСИТЕЛИ ОТ 60 ДО 200 КОПИЙ CGG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ FMR1 ИМЕЮТ ПОВЫШЕННЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ**

- 1) больных дочерей
- 2) больных сыновей
- 3) больных внуков при передаче премутации сыновьям
- 4) больных внуков при передаче премутации дочерям

**ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ ФРАГМЕНТ ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ ПРИСОЕДИНЯЕТСЯ К ПОВРЕЖДЕННОМУ КОНЦУ ДРУГОЙ, НОСИТ НАЗВАНИЕ**

- 1) инсерции
- 2) гиперплоидии
- 3) транслокации
- 4) делеции

**ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ РАЗДЕЛЕНИЕ СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИД, ПУЛЬВЕРИЗАЦИЯ ПРИЦЕНТРОМЕРНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА, ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ АНЕУПЛОИДИИ С ПОТЕРЕЙ РАЗЛИЧНЫХ ХРОМОСОМ И МИКРОЯДЕР ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ**

- 1) Мартина-Белл
- 2) Робертса
- 3) Вернера
- 4) Ретта

**К КАТЕГОРИИ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) генные мутации, случайным образом распределенные по разным хромосомам набора
- 2) только анеуплоидии
- 3) анеуплоидии и полиплоидии
- 4) только полиплоидии

**КОСВЕННЫЕ МЕТОДЫ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ**

- 1) детектирования мутации de novo в исследуемом гене
- 2) подтверждения типа наследования заболевания
- 3) определения наследования хромосомы с поврежденным геном
- 4) определения конкретной мутации поврежденного гена

**СПОСОБОМ ЗАБОРА КРОВИ ПРИ ИНВАЗИВНОМ МЕТОДЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) внутривенный
- 2) трансректальный

- 3) трансцервикальный
- 4) параректальный

### **СИСТЕМА CRISPR/CAS9 ОСНОВАНА НА**

- 1) ДНК бактериофагов
- 2) иммунной системе бактерий
- 3) особым ферментам человека
- 4) плаزمидах архей

### **СПУТНИКИ И СПУТНИЧНЫЕ НИТИ ХАРАКТЕРНЫ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ**

- 1) для субметацентрических и метацентрических
- 2) только для метацентрических
- 3) для акроцентрических
- 4) только для субметацентрических

### **У ЖЕНЩИНЫ С ИЗОХРОМОСОМОЙ ПО ДЛИННОМУ ПЛЕЧУ X-ХРОМОСОМЫ В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Клайнфельтера
- 3) Дауна
- 4) Патау

### **ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ КОМПЛЕКСНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ ТРЁХ НЕГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ**

- 1) FISH с центромерными ДНК-зондами на хромосомы, вовлеченные в перестройку
- 2) многоцветное окрашивание хромосом
- 3) хромосомный микроматричный анализ
- 4) сравнительную геномную гибридизацию на метафазных хромосомах

### **К ФАКТОРАМ РИСКА ВОЗНИКНОВЕНИЯ ЧИСЛОВЫХ АНОМАЛИЙ ХРОМОСОМ У ПЛОДА ОТНОСЯТ**

- 1) курение матери
- 2) возраст матери
- 3) наличие реципрокных транслокаций у родителей
- 4) курение отца

### **К ФУНКЦИОНАЛЬНЫМ МАРКЕРАМ КАНЦЕРОГЕНЕЗА ОТНОСЯТ**

- 1) нонсенс-мутации
- 2) метилирование регуляторных районов генов
- 3) мутации в сайтах сплайсинга
- 4) миссенс-мутации

### **МЕТОД HR-CGH ПОЗВОЛЯЕТ**

- 1) детектировать триплоидный хромосомный набор

- 2) зарегистрировать потерю хромосомного материала, размером не менее 5 м.п.о. в точках разрыва при хромосомной транслокации
- 3) установить родительское происхождение хромосомной перестройки
- 4) определить процент анеуплоидных клеток при хромосомном мозаицизме

#### **α-ТАЛАССЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) недостаточностью синтеза β-цепей гемоглобина
- 2) изменением первичной структуры α-цепей гемоглобина
- 3) недостаточностью синтеза α-цепей гемоглобина
- 4) изменением первичной структуры β-цепей гемоглобина

#### **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ МЕТАБОЛИЗМА В ОСНОВНОМ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) доминантными генами
- 2) рецессивными генами
- 3) хромосомными трисомиями
- 4) цитоплазматической наследственностью

#### **ПРИ КАКОМ ТИПЕ МУКОПОЛИСАХАРИДЫ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА ГЛЮКОЗАМИНОГЛИКАНЫ ВЫЯВЛЯЮТ ИЗОЛИРОВАННОЕ ПОВЫШЕНИЕ ЭКСКРЕЦИИ ДЕРМАТАНСУЛЬФАТА С МОЧОЙ?**

- 1) VI
- 2) III
- 3) II
- 4) IV

#### **КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ СВЯЗАНА С ГЕНЕТИЧЕСКИМ ДЕФЕКТОМ ФЕРМЕНТА**

- 1) дигидрофолатредуктазы
- 2) фенилаланингидроксилазы
- 3) галактозидазы
- 4) дигидроптеридинредуктазы

#### **ЗАПИСЬ del(1)(p36) МОЖНО РАСШИФРОВАТЬ КАК ДЕЛЕЦИЯ \_\_\_\_\_ БЭНДА \_\_\_\_\_ ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ \_\_\_\_\_**

- 1) шестого; локализованного в третьем районе короткого; 1
- 2) тридцать шестого; короткого; 1
- 3) первого; короткого; 3
- 4) третьего; длинного; 1

#### **У ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ 46 ХРОМОСОМ. В СЛУЧАЕ ТЕТРАПЛОИДИИ БУДЕТ \_\_\_\_ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 23
- 2) 92
- 3) 22
- 4) 44

## **ИЗОХРОМОСОМЫ АКРОЦЕНТРИКОВ ОТЛИЧАЮТСЯ ОТ ГОМОЛОГИЧНЫХ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ПО**

- 1) типу наследования
- 2) клиническим проявлениям
- 3) происхождению (митотическое или мейотическое)
- 4) механизму образования

## **НАЛИЧИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ С УЧАСТИЕМ ГЕНА ROS1 ПРИ РАКЕ ЛЕГКОГО ЯВЛЯЕТСЯ ПОКАЗАНИЕМ К НАЗНАЧЕНИЮ**

- 1) препарата платины
- 2) иммуномодулятора
- 3) PARP-ингибитора
- 4) ингибитора тирозинкиназы

## **ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ ВИДА НАБОР ХРОМОСОМ НАЗЫВАЮТ**

- 1) идиограммой
- 2) геномом
- 3) генотипом
- 4) кариотипом

## **МЕХАНИЗМОМ ОБРАЗОВАНИЯ ТРИСОМИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) комплементация гамет
- 2) слияние зародышей
- 3) анафазное отставание
- 4) нерасхождение хромосом

## **ДВОЙСТВЕННОЕ СТРОЕНИЕ ГЕНИТАЛИЙ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) полной тестикулярной феминизации
- 2) Тернера
- 3) чистой дисгенезии гонад
- 4) неполной тестикулярной феминизации

## **ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ВЫЯВЛЕННОЙ МУТАЦИИ МЕТОДОМ NGS ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) секвенирование по Сэнгеру
- 2) ПЦР-ПДРФ
- 3) MLPA
- 4) блот-гибридизацию

## **У БАКТЕРИЙ СИСТЕМА CRISPR/CAS9 УНИЧТОЖАЕТ ВИРУС ПУТЕМ**

- 1) ингибирования посттрансляционной модификации вирусных белков
- 2) ингибирования вирусной ДНК-полимеразы
- 3) фрагментации нуклеокапсида вируса
- 4) фрагментации ДНК вируса

**ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПОКАЗАНА БОЛЬНЫМ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ I ТИПА ПРИ НОРМАЛЬНЫХ И СУБНОРМАЛЬНЫХ ПОКАЗАТЕЛЯХ РАЗВИТИЯ В ВОЗРАСТЕ ДО (В ГОДАХ)**

- 1) 2
- 2) 5
- 3) 7
- 4) 1

**ОПТИМАЛЬНЫМ ДИАПАЗОНОМ ТЕМПЕРАТУР ДЛЯ ОТЖИГА ПРАЙМЕРОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ РЕАКЦИИ ПЦР ЯВЛЯЕТСЯ (В ГРАДУСАХ ЦЕЛЬСИЯ)**

- 1) 110-120
- 2) 72-77
- 3) 55-65
- 4) 93-98

**ОСНОВНОЙ ПРОБЛЕМОЙ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ CRISPR/CAS9 В ЭУКАРИОТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) осмотический шок
- 2) токсичность чужеродного агента
- 3) неспецифическое связывание с последовательностью ДНК
- 4) индукция апоптоза

**СПЕЦИФИЧНОСТЬ ПЦР ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) концентрации ионов Mg
- 2) концентрации ионов K
- 3) количества циклов
- 4) времени элонгации

**ДНК-ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНЕЙ ИМПРИНТИНГА СВОДИТСЯ К ОПРЕДЕЛЕНИЮ**

- 1) различий в аллельном метилировании отцовской и материнской хромосом
- 2) структурных мутаций в генах
- 3) однонуклеотидных полиморфизмов
- 4) крупных хромосомных перестроек

**АНОМАЛИИ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) тестикулярной феминизации
- 2) неполной маскулинизации
- 3) чистой дисгенезии гонад
- 4) смешанной дисгенезии гонад

**ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) галактоземия
- 2) фенилкетонурия
- 3) адрено-генитальный синдром
- 4) хорей Гентингтона

## **ПОВТОРНЫЙ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ ДЛЯ СИНДРОМА ХАНТЕРА, ЕСЛИ МАТЬ ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ НОСИТЕЛЬ, СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 100% независимо от пола
- 2) 25% независимо от пола
- 3) 50% для мальчиков, 50% девочек будут носительницами
- 4) 50% независимо от пола

## **В ДИАГНОСТИКЕ МУКОВИСЦИДОЗА ВАЖНО ОПРЕДЕЛЯТЬ**

- 1) холестерин в крови
- 2) аминокислоты в моче
- 3) медь в кале
- 4) электролиты в поте

## **РАЗВИТИЕ СИНДРОМА МАРТИНА-БЕЛЛ ВОЗНИКАЕТ ПРИ НАЛИЧИИ \_\_\_\_\_ ПОВТОРОВ CGG**

- 1) >50
- 2) >200
- 3) любого количества
- 4) <50

## **СИНДРОМ ТРИПЛО-Х ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) трисомией хромосомы 18
- 2) моносомией X-хромосомы
- 3) трисомией хромосомы 13
- 4) трисомией X-хромосомы

## **МЕДИЦИНСКИЙ РАБОТНИК, ПРИЧИНИВШИЙ УЩЕРБ ПАЦИЕНТУ, НЕ СВЯЗАННЫЙ С НЕБРЕЖНЫМ ОТНОШЕНИЕМ МЕДРАБОТНИКА К ПРОФЕССИОНАЛЬНЫМ ОБЯЗАННОСТЯМ**

- 1) несет уголовную ответственность согласно действующему законодательству
- 2) увольняется из лечебного учреждения
- 3) несет гражданско-правовую ответственность
- 4) штрафуются в зависимости от нанесенного ущерба

## **УНИКАЛЬНЫЕ ДНК-ЗОНДЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) совокупность уникальных последовательностей ДНК, специфичных определенной паре гомологичных хромосом в кариотипе человека
- 2) совокупность уникальных последовательностей ДНК, специфичных для определенной генной последовательности в геноме человека
- 3) набор ДНК-зондов, специфичных для последовательностей хромосом в только в кариотипе человека
- 4) маркированные флюорохромами молекулы ДНК, специфичные любой выбранной последовательности в геноме

**ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКИЕ ИНВЕРСИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ПОВОРОТ ФРАГМЕНТА ХРОМОСОМЫ НА 180 ГРАДУСОВ, С ТОЧКАМИ РАЗРЫВА В**

- 1) q-плече хромосомы
- 2) обоих плечах хромосомы
- 3) p-плечах двух негомологичных хромосом
- 4) p-плече хромосомы

**ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ В РЕАКЦИОННУЮ СМЕСЬ ДОБАВЛЯЮТ**

- 1) дезоксирибонуклеозидтрифосфаты
- 2) рибонуклеотиды
- 3) дидезоксирибонуклеозидтрифосфаты
- 4) азотистые основания

**ПРИ ПЕРВИЧНОЙ ГИПЕРОКСАЛУРИИ НАРУШАЕТСЯ**

- 1) окисление пипеколовой кислоты
- 2) глиоксилатный метаболизм
- 3) метаболизм пирофосфата
- 4) биосинтез плазмалогенов

**ВТОРИЧНЫМ БИОМАРКЕРОМ РЯДА ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА**

- 1) хитотриозидазы
- 2) бета-глюкоцереброзидазы
- 3) лактатдегидрогеназы
- 4) креатинфосфокиназы

**ЯВЛЕНИЕ АНТИЦИПАЦИИ СОСТОИТ В**

- 1) передаче митохондриального заболевания от матери сыновьям
- 2) уменьшении количества повторов в ряду поколений
- 3) инактивации аллеля одного из родителей при передаче из поколения в поколение
- 4) увеличении тяжести заболевания в зависимости от количества повторов в гене

**ПРИ СИНДРОМЕ БЕКВИТА-ВИДЕМАННА \_\_\_\_\_ ПРИВОДИТ К ПОТЕРЕ ИМПРИНТИНГА IGF2 И ЕГО БИАЛЛЕЛЬНОЙ ЭКСПРЕССИИ**

- 1) отцовская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 2
- 2) отцовская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 1
- 3) материнская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 2
- 4) материнская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 1

**СХЕМА, ПО КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ РЕАЛИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ**

### **ИНФОРМАЦИИ В КЛЕТКЕ ЭУКАРИОТ, ВЫГЛЯДИТ КАК**

- 1) РНК - ДНК - белок
- 2) ДНК - РНК - белок
- 3) белок - РНК - ДНК
- 4) белок - ДНК - РНК

### **ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ДЛЯ КОТОРОГО ХАРАКТЕРНО, ЧТО ОБЫЧНО ПОРАЖАЮТСЯ МУЖЧИНЫ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный

### **СИНХРОНИЗАЦИЯ КЛЕТОЧНЫХ КУЛЬТУР ИСПОЛЬЗУЕТСЯ С ЦЕЛЮЮ**

- 1) увеличения числа дифференциально-окрашиваемых сегментов на хромосомах
- 2) увеличения числа интерфазных клеток
- 3) улучшения распластывания хромосом на предметном стекле
- 4) увеличения числа клеток в стадии метафазы

### **ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) только числовые аномалии хромосом
- 2) числовые и структурные аномалии хромосом
- 3) изменения в размере протяженных гетерохроматиновых блоков хромосом
- 4) только структурные аномалии хромосом

### **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ**

- 1) голландрический
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) митохондриальный

### **ЗАПИСЬ РЕЗУЛЬТАТОВ АНАЛИЗА ХРОМОСОМНОГО НАБОРА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДОВ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, СОГЛАСНО ТРЕБОВАНИЯМ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЫ, ДОЛЖНА СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ О НУКЛЕОТИДНЫХ КООРДИНАТАХ**

- 1) хромосомного региона, в котором выявлен хромосомный дисбаланс
- 2) всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1тыс.п.н.
- 3) всех выявленных полиморфных хромосомных вариантов, протяженностью более 1млн.п.н.
- 4) всех выявленных полиморфных вариантов на хромосоме, затронутой мутацией

### **РИСК ЭКСПАНСИИ CAG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ НТТ ПРИ БОЛЕЗНИ ГЕНТИНГТОНА**

- 1) увеличен в сперматогенезе
- 2) увеличен в оогенезе

- 3) увеличен на постзиготических этапах деления бластомеров
- 4) равновероятен в гаметогенезе и на постзиготических этапах развития

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 44,XY,-2,-2 СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ТОМ, ЧТО В КЛЕТКАХ ИМЕЕТСЯ МУТАЦИЯ ПО ТИПУ**

- 1) полисомии
- 2) нуллисомии
- 3) моносомии
- 4) трисомии

**ПОЛИМОРФНЫЕ ФРАГИЛЬНЫЕ САЙТЫ ПРИ НАПИСАНИИ ФОРМУЛЫ КАРИОТИПА УКАЗЫВАЮТ СИМВОЛОМ**

- 1) fra
- 2) inv
- 3) +
- 4) -

**ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА**

- 1) Элерса-Данло
- 2) Стиклера
- 3) Марфана
- 4) «кошачьего крика»

**ТИПИЧНАЯ МИТОХОНДРИЯ ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ \_\_\_\_\_ КОПИЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЕДИНОГО ГАПЛОТИПА**

- 1) 1000 – 8000
- 2) 10 – 20
- 3) 1 – 8
- 4) 100 – 800

**РЕПЛИКАЦИЮ ТЕЛОМЕР ХРОМОСОМ ОСУЩЕСТВЛЯЕТ**

- 1) ДНК-полимераза
- 2) теломераза
- 3) РНК-полимераза
- 4) праймаза

**ПОГРЕШНОСТЬЮ РЕЗУЛЬТАТА ИЗМЕРЕНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отклонение результатов измерений от истинного (действительного) значения
- 2) отклонение результатов последовательных измерений одной и той же пробы
- 3) разность показаний двух разных приборов, полученная на одной и той же пробе
- 4) разность показаний двух однотипных приборов, полученная на одной и той же пробе

**К ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ОТНОСЯТ**

- 1) наружные гениталии промежуточного типа

- 2) гинекомастию
- 3) кошачий крик
- 4) гонады, имеющие гистологическую картину яичника

### **ЭКЗОН ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) участок гена, кодирующий антисмысловую последовательность
- 2) участок гена, кодирующий аминокислотную последовательность
- 3) участок ДНК, входящий в состав оперона
- 4) участок ДНК, кодирующий сайт инициации транскрипции

### **ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GLA
- 2) SERPINA1
- 3) IDUA
- 4) HEXA

### **СИНДРОМ ФОН ХИППЕЛЬ-ЛИНДАУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) X-сцепленно, рецессивно
- 4) X-сцепленно, доминантно

### **МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА**

- 1) супрессионной in situ гибридизации (CISB)
- 2) микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

### **К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, НАСЛЕДУЕМЫМ ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ, ОТНОСЯТ**

- 1) семейную эмфизему легких
- 2) врожденные пороки сердца
- 3) муковисцидоз
- 4) эпилепсию

### **ТАНДЕМНЫЕ ПОВТОРЫ С РАЗМЕРОМ ПОВТОРЯЮЩЕГОСЯ ЭЛЕМЕНТА ОТ НЕСКОЛЬКИХ СОТЕН ДО НЕСКОЛЬКИХ ТЫСЯЧ П.Н. НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) микросателлитами
- 2) микроминисателлитами
- 3) минисателлитами
- 4) сателлитами

### **ПОД МОНОСОМИЕЙ ПОНИМАЮТ**

- 1) отсутствие одной из гомологичных хромосом

- 2) полное отсутствие гомологов какой-либо пары хромосом
- 3) наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- 4) геномную мутацию, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом

**КАКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ КОНЦЕНТРАЦИИ ОБЩЕЙ МЕДИ И ЦЕРУЛОПЛАЗМИНА НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА?**

- 1) концентрация церулоплазмина и общей меди в сыворотке снижается
- 2) концентрация в сыворотке церулоплазмина повышается, а общей меди снижается
- 3) концентрация в сыворотке церулоплазмина снижается, а общей меди повышается
- 4) концентрация церулоплазмина и общей меди в сыворотке повышается

**ИНАКТИВАЦИЯ ИНТАКТНОГО ГОМОЛОГА X-ХРОМОСОМЫ ПРИ НЕСБАЛАНСИРОВАННЫХ ТРАНСЛОКАЦИЯХ МЕЖДУ X-ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ ПРИ НАСЛЕДОВАНИИ ДЕРИВАТНОЙ X-ХРОМОСОМЫ ПРИВЕДЕТ К**

- 1) мозаичной трисомии по аутосомному сегменту в 50% клеток
- 2) частичной трисомии по аутосомному сегменту в 100% клеток
- 3) мозаичной моносомии по аутосомному сегменту в 50% клеток
- 4) частичной моносомии по аутосомному сегменту в 100% клеток

**КАКОЕ КОЛИЧЕСТВО ТЕЛЕЦ БАРРА ИМЕЕТСЯ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ?**

- 1) 3
- 2) 1
- 3) 0
- 4) 2

**АНЭУПЛОИДИЯ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ СИНДРОМА**

- 1) «кошачьего крика»
- 2) Дауна
- 3) Клайнфелтера
- 4) Патау

**В ХРОМОСОМНОМ АНАЛИЗЕ НЕ НУЖДАЮТСЯ ЖЕНЩИНЫ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ В АНАМНЕЗЕ**

- 1) детей с множественными врожденными пороками развития
- 2) детей с хромосомными синдромами
- 3) детей с умственной отсталостью вследствие ядерной желтухи
- 4) спонтанные аборт в первом триместре беременности

**НЕФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ КОПИИ ГЕНОВ, ПОЯВИВШИЕСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДУПЛИКАЦИИ ГЕНОВ ИЛИ ВКЛЮЧЕНИЯ КОПИЙ МРНК ГЕНОВ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) антигенами
- 2) ретротранспозонами
- 3) псевдогенами

4) генами-сателлитами

### **В СОСТАВ ЯДЕРНОГО МАТРИКСА ВХОДЯТ**

- 1) трипсин и пепсин
- 2) ламины и дистрогликаны
- 3) конденсины и кохезины
- 4) F-актин и дистрофин

### **МЕЙОТИЧЕСКОЕ ДЕЛЕНИЕ В ООГЕНЕЗЕ НАЧИНАЕТСЯ**

- 1) в проэмбриональном периоде
- 2) в неонатальным периоде
- 3) постнатально в начале полового созревания
- 4) в эмбриональном периоде

### **ПЕРИОД СУЩЕСТВОВАНИЯ КЛЕТКИ ОТ МОМЕНТА ЕЁ ОБРАЗОВАНИЯ ПУТЕМ ДЕЛЕНИЯ МАТЕРИНСКОЙ КЛЕТКИ ДО СОБСТВЕННОГО ДЕЛЕНИЯ ИЛИ СМЕРТИ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) митозом
- 2) клеточным циклом
- 3) интерфазой
- 4) мейозом

### **АКРИДИНОВЫЕ КРАСИТЕЛИ ИНДУЦИРУЮТ ТАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ КАК**

- 1) сдвиг рамки считывания
- 2) замены оснований и делеции
- 3) инсерции оснований
- 4) инсерции и делеции оснований

### **ПРОЦЕСС ВЫРЕЗАНИЯ ОПРЕДЕЛЁННЫХ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ ИЗ МОЛЕКУЛ РНК И СОЕДИНЕНИЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, СОХРАНЯЮЩИХСЯ В «ЗРЕЛОЙ» МОЛЕКУЛЕ, НАЗЫВАЮТ**

- 1) дрейфом генов
- 2) сплайсингом
- 3) экспрессией
- 4) интеграцией

### **ЕСЛИ В ДНК АМИНОКИСЛОТА ЛЕЙЦИН КОДИРУЕТСЯ ТРИПЛЕТОМ ЦАА, ТО КОМПЛЕМЕНТАРНЫМ КОДОНОМ мРНК БУДЕТ**

- 1) ЦЦГ
- 2) АЦЦ
- 3) ГУУ
- 4) УУА

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ МУЖСКОГО КАРИОТИПА С МОНОСОМИЕЙ ВОЗМОЖНО**

**АУТОСОМЫ 22 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 45,XY,-?22
- 2) 45,XY,- 22?
- 3) 45,XY, ?- 22
- 4) ?45,XY,- 22

**ПРИ УВЕАЛЬНОЙ МЕЛАНОМЕ ХАРАКТЕРНЫ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) BRAF
- 2) GNA11
- 3) ROS1
- 4) MEK

**ИЗ ЧИСЛА БОЛЬНЫХ, ОБРАТИВШИХСЯ К ВРАЧУ-ГИНЕКОЛОГУ, ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАПРАВИТЬ НА ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ЖЕНЩИНУ**

- 1) страдающую бесплодием
- 2) с трехнедельной задержкой менструации
- 3) с фибромиомой
- 4) страдающую синдромом Марфана

**ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИКИ ГЕМОБЛАСТОЗОВ ХАРАКТЕРНЫ**

- 1) неспецифичные патогенетические изменения
- 2) преобладание числовых хромосомных перестроек
- 3) поликлональность
- 4) специфичность перестроек

**В СИНТЕЗЕ ПОЛИПЕПТИДНОЙ ЦЕПИ НЕ ПРИНИМАЮТ УЧАСТИЕ**

- 1) мРНК
- 2) тРНК
- 3) рибосомы
- 4) лизосомы

**ВЕРОЯТНОСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЛЯ ДЕТЕЙ ГЕТЕРОЗИГОТНОГО НОСИТЕЛЯ АНОМАЛЬНОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА И НОСИТЕЛЬНИЦЫ ТАКОГО ЖЕ ГЕНА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 100
- 2) 33
- 3) 25
- 4) 50

**ГЕРМИНАЛЬНАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ BRCA1 ПОВЫШАЕТ РИСК РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ В СРЕДНЕМ В \_\_\_\_ РАЗА/РАЗ**

- 1) 20
- 2) 2
- 3) 5
- 4) 10

## **КЛЕТОЧНЫМИ ОРГАНЕЛЛАМИ, В КОТОРЫХ ПРОИСХОДИТ $\beta$ -ОКИСЛЕНИЕ ЖИРНЫХ КИСЛОТ, ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) лизосомы
- 2) хромосомы
- 3) пероксисомы
- 4) рибосомы

## **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД НЕОБХОДИМ ДЛЯ**

- 1) синтеза полипептидной цепи на рибосоме
- 2) комплиментарного синтеза ДНК
- 3) синтеза матричной РНК
- 4) определения нуклеотидной последовательности ДНК

## **ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Клайнфельтера
- 2) атаксии-телеангиэктазии
- 3) Прадера – Вилли
- 4) Беквита – Видемана

## **БАЗА ДАННЫХ CLINVAR**

- 1) содержит информацию о любых вариантах SNP и indel
- 2) содержит информацию о клинически значимых вариантах
- 3) содержит информацию о последовательностях и рабочих проектах сборок для большой коллекции геномов
- 4) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты

## **СУТЬ ЯВЛЕНИЯ СПЛАЙСИНГА СОСТОИТ В**

- 1) образовании множества копий белка из одной тРНК
- 2) утилизации неправильно 'собранного' белка
- 3) синтезе мРНК по матрице ДНК
- 4) вырезании из мРНК интронов и сшивании экзонов

## **С КАЖДЫМ ЦИКЛОМ ДЕЛЕНИЯ ПРОИСХОДИТ НЕДОРЕПЛИКАЦИЯ \_\_\_\_\_ ЦЕПИ**

- 1) 3'-конца лидирующей
- 2) 5'-конца лидирующей
- 3) 5'-конца запаздывающей
- 4) 3'-конца запаздывающей

## **К ФУНКЦИЯМ ПЕРОКСИСОМ НЕ ОТНОСЯТ**

- 1) катаболизм жирных кислот с длинной цепью
- 2) метаболизм липопротеинов низкой плотности
- 3) синтез желчных кислот и плазмалогенов
- 4) окисление полиаминов, распад пипеколовой кислоты

## **РАЙОНЫ АКТИВНЫХ ЦЕНТРОМЕР, ФОРМИРУЮЩИЕ КИНЕТОХОР, ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ**

- 1) модификацией гистона H3- CENP-A белком
- 2) наличием прицентромерного гетерохроматина
- 3) наличием  $\beta$ -сателлитной ДНК
- 4) присутствием негистонового белка HP-1

## **АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гемофилия А
- 2) гиперхолестеринемия
- 3) муковисцидоз
- 4) дальтонизм

## **ПОЗИЦИЮ НУКЛЕОТИД НА КОДИРУЮЩЕЙ ДНК УКАЗЫВАЮТ В СООТВЕТСТВИИ С**

- 1) геномной координатой
- 2) аминокислотой в белке
- 3) референсной последовательностью экзона
- 4) референсной геномной последовательностью, охватывающей весь ген (в том числе 5' и 3' нетранслируемые области и промотор)

## **УРОВЕНЬ ЦВЕТОВОЙ ДИФФЕРЕНЦИАЦИИ ХРОМОСОМНЫХ СЕГМЕНТОВ ПРИ МВАНД В СРЕДНЕМ СОПОСТАВИМ С РАЗРЕШЕНИЕМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО G-ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ, РАВНЫМ \_\_\_\_ СЕГМЕНТАМ НА ГАПЛОИДНЫЙ ГЕНОМ**

- 1) 1000
- 2) 650
- 3) 550
- 4) 850

## **ПРОБАНД – ЭТО**

- 1) больной или носитель изучаемого признака
- 2) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
- 3) индивидуум, с которого начинается сбор родословной
- 4) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

## **КОРТИКАЛЬНОЙ РЕАКЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ**

- 1) локальное повышение концентрации ионов кальция и выброс кортикальных гранул в ооците
- 2) формирование кортикальных гранул внутри ооцита
- 3) слияние кортикальных гранул с мембраной сперматозоида
- 4) дегенерацию женского пронуклеуса после оплодотворения

## **АПЛАЗИЯ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ ПРИ ТАЛИДОМИДНОЙ ЭМБРИОПАТИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) мальформациям

4) дизрупциям

### **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПО МЕДИЦИНСКИМ ПОКАЗАНИЯМ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) свободного, осознанного и информированного согласия родителей
- 2) обременительности содержания больного для общества
- 3) желания родителей пройти процедуру вне зависимости от наличия медицинских показаний
- 4) оплаты родителями этой услуги

### **ПЦР ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) исследования хромосомного бэндинга
- 2) измерения активности ферментов
- 3) изучения крупных хромосомных перестроек
- 4) поиска патогенных вариантов

### **ЯДРЫШКОВЫЕ ОРГАНИЗАТОРЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В**

- 1) дистальной части длинного плеча Y-хромосом
- 2) перицентромерных областях всех хромосом
- 3) области вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16
- 4) коротких плечах акроцентрических хромосом

### **ПРИ РАЗРАБОТКЕ МЕТОДИЧЕСКИХ ПОДХОДОВ К ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ К ОПРЕДЕЛЯЮЩИМ ТРЕБОВАНИЯМ НЕ ОТНОСЯТ**

- 1) минимальную стоимость
- 2) минимальные сроки анализа
- 3) высокую точность метода
- 4) небольшой срок беременности

### **МЕЖДУ НУКЛЕОТИДАМИ В ЦЕПИ ДНК ОБРАЗУЕТСЯ \_\_\_\_\_ СВЯЗЬ**

- 1) дисульфидная
- 2) N-гликозидная
- 3) фосфодиэфирная
- 4) пептидная

### **ЭТАПОМ ВТОРОГО УРОВНЯ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) выявление гетерозиготных носителей мутаций
- 2) прерывание беременности при выявлении патологии плода
- 3) анализ биохимических маркеров хромосомных аномалий у плода
- 4) медико-генетическое консультирование женщин из группы риска по внутриутробной патологии плода

### **ОПРЕДЕЛЕНИЕ МИКРОСАТЕЛЛИТНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ВАЖНО ПРИ ДИАГНОСТИКЕ**

- 1) рака молочной железы
- 2) рака толстой кишки
- 3) синдрома Ли – Фраумени
- 4) увеальной меланомы

### **ОГРАНИЧЕННЫЙ ЭМБРИОНАЛЬНЫЙ МОЗАИЦИЗМ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕМ ХРОСОМОНОЙ АНОМАЛИИ В КЛЕТКАХ ЭМБРИОНА ПРИ**

- 1) мозаичной хромосомной конституции клеток плаценты
- 2) нормальном кариотипе клеток внезародышевых тканей
- 3) мозаичной хромосомной конституции в клетках амниона и плаценты
- 4) мозаичной хромосомной конституции клеток амниотической оболочки

### **ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ МАТЕРИАЛА САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ ЧАЩЕ ВСЕГО ВЫЯВЛЯЮТ**

- 1) триплоидию
- 2) трисомии
- 3) структурные aberrации
- 4) тетраплоидию

### **ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ ГАПЛОИДНЫЙ ХРОСОМОНЫЙ НАБОР В ТРИПЛОИДНОМ КАРИОТИПЕ**

- 1) преимущественно имеет материнское происхождение
- 2) преимущественно имеет отцовское происхождение
- 3) всегда возникает в результате редупликации материнского пронуклеуса
- 4) равновероятно может иметь материнское или отцовское происхождение

### **ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЛЕЖЕНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 47,XY,+18
- 2) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 3) 46,XY,del(5)(p15.2)
- 4) 46,XX

### **ОБРАЗОВАНИЕ МЕНЕЕ АКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ ПО СРАВНЕНИЮ С ИСХОДНЫМ – ЭТО**

- 1) детоксикация
- 2) токсикация
- 3) метаболическая активация
- 4) токсификация

### **ПОД ТЕРМИНОМ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ**

- 1) удвоение участка хромосомы
- 2) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 3) вставку фрагмента хромосомы
- 4) утрату части хромосомного материала

### **ДНК-ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ВРОЖДЕННОЙ ЦЕНТРАЛЬНОЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ**

### **ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) применении клинического экзоста
- 2) применении полноэкзомного секвенирования
- 3) поиске частых мутаций в гене BDNF
- 4) определении экспансии тринуклеотидных повторов в гене PNOX2B

### **ГИПОГЛИКЕМИЯ НЕ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ ГЛИКОГЕНОЗА \_\_\_\_ ТИПА**

- 1) 1в
- 2) 1а
- 3) 2
- 4) 3

### **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА WAGR, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 11p13
- 2) 4p16.3
- 3) 21q22
- 4) 5p15.1

### **МОЛЕКУЛА РНК СОСТОИТ ИЗ**

- 1) рибозы, остатка фосфорной кислоты, азотистых оснований
- 2) дезоксирибозы, остатка фосфорной кислоты, азотистых оснований
- 3) дезоксирибозы, аминокислот
- 4) рибозы, аминокислот

### **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЭЛЕКТРОФЕРЕЗА ОБРАЗЕЦ НУКЛЕИНОВОЙ КИСЛОТЫ ПРОХОДИТ СКВОЗЬ ГЕЛЬ В СТОРОНУ**

- 1) анода
- 2) катода
- 3) буферного раствора
- 4) лунки

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С ДЕЛЕЦИЕЙ В ДЛИННОМ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 1, ТОЧКОЙ РАЗРЫВА В РАЙОНЕ 2, ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНО В БЭНДЕ 3 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XX,del(1)(q2?)
- 2) 46,XX,?del(1)(q23)
- 3) 46,XX,del(1)(q2?3)
- 4) 46,XX,del(1)(q?23)

### **ФЕРМЕНТЫ ЭНДОНУКЛЕАЗЫ РЕСТРИКЦИИ**

- 1) сшивают концы однонитевых ДНК
- 2) участвуют в протеолизе белков
- 3) разрезают двунитевые молекулы ДНК

4) необходимы для репликации ДНК

### **КАРИОТИП 47,XX,+21 СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Патау
- 3) Клайнфельтера
- 4) Дауна

### **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ЧАСТИЧНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) дигинией с утратой отцовского гаплоидного набора в зиготе
- 2) диандрией с утратой материнского гаплоидного набора в зиготе
- 3) диандрией с сохранением материнского гаплоидного набора в зиготе
- 4) дигинией с сохранением отцовского гаплоидного набора в зиготе

### **СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ НИЗКИЙ РОСТ, ГИПОТОНИЮ, ОЖИРЕНИЕ, МАЛЕНЬКИЕ КИСТИ И СТОПЫ, МИНДАЛЕВИДНЫЕ ГЛАЗА В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY,del(15)(q11.2-13), ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ**

- 1) Сотоса
- 2) Ангельмана
- 3) Прадера – Вилли
- 4) Нестера-Гильермо

### **AG-NOR БЭНДИНГ ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ**

- 1) районов конститутивного гетерохроматина на хромосомах 1, 9 и 16
- 2) всех хромосом набора
- 3) природы маркерных хромосом
- 4) бэндов на аутосомах

### **ДЛЯ ОБОЗНАЧЕНИЯ МЕТОДОВ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ТРЕХБУКВЕННАЯ СИСТЕМА, В КОТОРОЙ ВТОРАЯ БУКВА ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) основной метод бэндинга
- 2) вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации
- 3) первую букву в фамилии автора, предложившего метод окрашивания
- 4) название красителя

### **БОЛЕЗнь ГЕНТИНГТОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ \_\_\_\_\_ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным
- 2) только аутосомно-рецессивным
- 3) только аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным

### **ПРИЗНАК ИЛИ СООТВЕТСТВУЮЩИЙ АЛЛЕЛЬ, ПРОЯВЛЯЮЩИЙСЯ У ГЕТЕРОЗИГОТ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) мутантный

- 2) наследуемый
- 3) рецессивным
- 4) доминантным

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛИКОГЕН – «ДЕВЕТВЯЩЕГО ФЕРМЕНТА» ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ**

- 1) Кори-Форбса
- 2) Мак-Ардля
- 3) Вильсона
- 4) Краббе

**БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) оценки частоты возникновения мутаций
- 2) установления наследственного характера заболевания
- 3) оценки роли генетических и средовых факторов в развитии признака
- 4) определения частоты патологического аллеля в популяции

**БЕЛКОМ, ИСПОЛЬЗУЕМЫМ ДЛЯ УПАКОВКИ ДНК В СПЕРМАТОЗОИДАХ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гемоглобин
- 2) гистон
- 3) протамин
- 4) хроматин

**ПРИ РЕТИНОБЛАСТОМЕ КЛАССИЧЕСКИМ ГЕНОМ-СУПРЕССОРОМ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА, ИНАКТИВАЦИЮ КОТОРОГО НЕОБХОДИМО ВЫЯВЛЯТЬ МЕТОДАМИ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН**

- 1) APC
- 2) VHL
- 3) RB1
- 4) TP53

**ТРИПЛОИДИЯ ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ НАЛИЧИЯ В КАРИОТИПЕ**

- 1) лишних 23 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- 2) лишних 46 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- 3) структурной перестройки в пределах одной пары гомологичных хромосом
- 4) структурной перестройки в пределах двух пар негомологичных хромосом

**ДЛЯ РЕАКЦИИ ПЦР ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) прямой и обратный праймеры
- 2) одиночный праймер
- 3) плазмиды
- 4) меченый заблокированный праймер

**ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 10
- 3) 20
- 4) 5

**ЭЛЕКТРОФОРЕЗ В ПОЛИАКРИЛАМИДНОМ ГЕЛЕ**

- 1) подходит исключительно для разделения молекул ДНК
- 2) имеет меньшую разрешающую способность чем агарозный гель за счет наличия поперечных сшивок между молекулами акриламида
- 3) имеет большую разрешающую способность чем агарозный гель за счет наличия поперечных сшивок между молекулами акриламида
- 4) не подходит для разделения белков

**ПОД НЕЗНАЧИТЕЛЬНЫМ ПОВРЕЖДЕНИЕМ ТКАНЕЙ ОРГАНИЗМА РАБОТНИКОВ (УКОЛ, ССАДИНА), ВЫЗВАННОЕ ВНЕШНИМ ВОЗДЕЙСТВИЕМ ОПАСНОГО ПРОИЗВОДСТВЕННОГО ФАКТОРА, КОТОРОЕ НЕ ПОВЛЕКЛО ВРЕМЕННУЮ УТРАТУ ТРУДОСПОСОБНОСТИ РАБОТНИКА И НЕОБХОДИМОСТЬ ЕГО ПЕРЕВОДА НА ДРУГУЮ РАБОТУ, ПОНИМАЮТ**

- 1) производственную микротравму
- 2) производственную травму
- 3) аварию
- 4) чрезвычайную ситуацию

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ TP53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (С МУТАЦИЕЙ – СВЕРХУ, ДИКОГО ТИПА – СНИЗУ) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) делецией без сдвига рамки считывания в гемизиготной форме
- 2) инсерцией без сдвига рамки считывания в гетерозиготной форме
- 3) однонуклеотидной заменой в гомозиготной форме
- 4) однонуклеотидной заменой в гетерозиготной форме

**ПЕРВЫМ ЭТАПОМ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) репликация
- 2) транскрипция
- 3) сплайсинг
- 4) трансляция

**ДЛЯ СУБМЕТАЦЕНТРИЧЕСКИХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ИНТЕРВАЛ ЦЕНТРОМЕРНОГО ИНДЕКСА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 45-26
- 2) 50-46

3) 30-15

4) 10-0

### **К ГРУППЕ ФАКОМАТОЗОВ ОТНОСИТСЯ**

1) глиобластома

2) синдром Линча

3) синдром Горлина-Гольтца

4) рак молочной железы

### **С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДОВ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ МОГУТ БЫТЬ УСТРАНЕНЫ ПРИЧИНЫ**

1) моногенных наследственных заболеваний

2) полигенных наследственных заболеваний

3) заболеваний, вызванных хромосомными перестройками

4) заболеваний, вызванных геномными мутациями

### **ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

1) фенилкетонурия

2) мидистрофия Дюшенна

3) гемофилия А

4) нейрофиброматоз

### **ТЕЛОМЕРАЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

1) РНК-зависимой РНК-полимеразой

2) ДНК-зависимой РНК-полимеразой

3) РНК-зависимой ДНК-полимеразой

4) ДНК-зависимой ДНК-полимеразой

### **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ТЕТРАПЛОИДНОГО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА В ЭМБРИОНАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО РЕЗУЛЬТАТОМ**

1) слияния диплоидных гамет

2) эндоредупликации пронуклеусов в зиготе

3) блокады цитокинеза при первых делениях дробления

4) триспермного оплодотворения

### **СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА (МОРФОЛОГИЧЕСКИХ, АНАТОМИЧЕСКИХ, ФУНКЦИОНАЛЬНЫХ И ДР.) СОСТАВЛЯЕТ**

1) кариотип

2) генотип

3) фенотип

4) генофонд

### **ОБРАБОТКА КУЛЬТУР КЛЕТОК ГИПОТОНИЧЕСКИМ РАСТВОРОМ НЕОБХОДИМА ДЛЯ**

1) повышения качества дифференциальной окраски метафазных хромосом

- 2) достижения хорошего разброса индивидуальных хромосом в метафазной пластинке
- 3) увеличения числа митотически делящихся клеток
- 4) остановки клеточного цикла в стадии метафазы

#### **ПО НАСЛЕДСТВУ ПЕРЕДАЮТСЯ МУТАЦИИ, ВОЗНИКШИЕ В**

- 1) клетках крови
- 2) любых клетках
- 3) соматических клетках
- 4) половых клетках

#### **ПРИ ПРОСТОМ НЕРАСХОЖДЕНИИ ХРОМОСОМ ВО ВТОРОМ ДЕЛЕНИИ МЕЙОЗА ПРОЦЕНТНАЯ ДОЛЯ АНОМАЛЬНЫХ ГАМЕТ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 100
- 3) 10
- 4) 25

#### **КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЛЕЧИТСЯ ДИЕТОЙ С НИЗКИМ СОДЕРЖАНИЕМ**

- 1) фенилаланина
- 2) фенилглицина
- 3) 2-4-динитрофенилгидразина
- 4) фенилгидразина

#### **ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНАХ**

- 1) NPC1
- 2) GAA
- 3) GBA
- 4) GLA

#### **ПАТОГЕНЕЗ СИНДРОМА КАЛЬМАНА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) микроаденомой гипофиза
- 2) снижением продукции или отсутствием белка аносмина
- 3) органическим поражением таламуса
- 4) нарушением чувствительности к лютеинизирующему гормону

#### **ОДНИМ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) вирусные онкогены
- 2) мутации в генах иммуноглобулинов
- 3) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз
- 4) *H. pylori*

#### **ЭМБРИОН ЧЕЛОВЕКА ОБЫЧНО ПОПАДАЕТ В МАТКУ НА СТАДИИ**

- 1) дробления на 4 бластомерах
- 2) морулы
- 3) бластоцисты
- 4) зиготы

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ЯВЛЯЮТСЯ БИАЛЛЕЛЬНЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) NPC1
- 2) NPC2
- 3) GAA
- 4) SMPD1

**В ООГЕНЕЗЕ ЖЕНЩИНЫ ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА ЗАКАНЧИВАЕТСЯ В ПЕРИОД**

- 1) имплантации зародыша
- 2) внутриутробного развития
- 3) оплодотворения яйцеклетки
- 4) овуляции

**ТЕЛЬЦЕ БАРРА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ В КЛЕТКЕ НА СТАДИИ**

- 1) интерфазы
- 2) метафазы
- 3) анафазы
- 4) телофазы

**РЕДКИЕ (ОРФАННЫЕ) ЗАБОЛЕВАНИЯ ИМЕЮТ РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НА 100 ТЫСЯЧ НАСЕЛЕНИЯ**

- 1) не более 10
- 2) более 50
- 3) не более 100
- 4) более 100

**ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 99
- 2) 0,1
- 3) 50
- 4) 5

**К ГИСТИДИНЕМИИ ПРИВОДИТ ДЕФЕКТ**

- 1) аргиназы
- 2) гистидазы
- 3) декарбоксилазы аминокислот с разветвленной цепью
- 4) урокиназы

**РАЗМЕР СПЕРМАТОЗОИДА СОСТАВЛЯЕТ (В МКМ)**

- 1) 500
- 2) 100-150
- 3) 50-60
- 4) 300

### **БОЛЬШИНСТВО ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) митохондриальной наследственностью
- 2) доминантными генами
- 3) рецессивными генами
- 4) хромосомными трисомиями

### **ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2А ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) ANCY
- 2) ALDOA
- 3) IDUA
- 4) CAPN3

### **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 2 ТИПА**

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

### **МУТАЦИЕЙ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) диплоидия
- 2) анеуплоидия
- 3) тетраплоидия
- 4) триплоидия

### **ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ЭМБРИОНОВ ОТ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ, В КОТОРОЙ ОДИН ИЗ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ СБАЛАНСИРОВАННОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ АУТОСОМАМИ, ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ**

- 1) комбинацией методов микроматричного хромосомного анализа и массового параллельного секвенирования на биоптате трофэктодермы
- 2) методом FISH на полярных телах, если носителем сбалансированной транслокации является женщина
- 3) методом массового параллельного секвенирования биоптата трофэктодермы
- 4) комбинацией методов FISH и микроматричного хромосомного анализа на биоптате трофэктодермы

### **КАЖДАЯ ХРОМОСОМА ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ СОСТОИТ ИЗ ДВУХ КОМПОНЕНТОВ, НАЗЫВАЕМЫХ**

- 1) хроматидами

- 2) центромерами
- 3) центриолями
- 4) хромомерами

**ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ПО ОТЦОВСКОМУ ХРОМОСОМНОМУ НАБОРУ ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ В КАРИОТИПЕ**

- 1) имеется структурная перестройка в пределах двух пар негомологичных хромосом
- 2) отсутствует отцовский и удвоен материнский хромосомный набор
- 3) отсутствует материнский и удвоен отцовский хромосомный набор
- 4) имеется структурная перестройка в пределах одной пары гомологичных хромосом

**КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА БЕКВИТА – ВИДЕМАНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 21q22
- 2) 4p16.3
- 3) 11p15.5
- 4) 5p15.1

**ЛАБОРАТОРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ОБРАЗЦОВ КРОВИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ ПРИ ОБЯЗАТЕЛЬНОМ СКРИНИНГЕ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПРОВОДЯТ В**

- 1) родильном доме
- 2) женской консультации
- 3) поликлинике по месту жительства
- 4) медико-генетической консультации

**ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА, ВКЛЮЧЁННЫХ В ПРОГРАММУ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА, НЕОБХОДИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ДНК НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПОЛУЧИТЬ ИЗ**

- 1) 5 мл периферической крови
- 2) пятна крови на фильтровальной бумаге
- 3) тканевых биоптатов
- 4) 10 мл сыворотки крови

**ПРИ ПОВТОРНЫХ СПОНТАННЫХ АБОРТАХ (БОЛЕЕ 3) НА РАННИХ СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ И СЛУЧАЯХ МЕРТВорождений В АНАМНЕЗЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ НАЗНАЧАЕТСЯ**

- 1) обоим супругам
- 2) только женщине
- 3) только мужчине
- 4) родителям женщины

**ПРИ СЕКВЕНИРОВАНИИ НА GS FLX (454 LIFE SCIENCE/ROSCHE) АМПЛИФИКАЦИЯ ФРАГМЕНТОВ ДНК ПРОИСХОДИТ \_\_\_\_\_ МЕТОДОМ \_\_\_\_\_ ПЦР**

- 1) на твердой подложке; эмульсионной
- 2) в микрофере; эмульсионной

- 3) в микросфере методом; мостиковой
- 4) на твердой подложке; мостиковой

### **ПОД РЕТРОСПЕКТИВНЫМ ПОНИМАЮТ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ**

- 1) в связи с возрастным критерием (возраст женщины – 40 лет и более)
- 2) в семье, где нет больных детей, но имеет место близкородственный брак
- 3) после рождения больного ребенка относительно здоровья будущих детей
- 4) в связи с бесплодным браком

### **ИДЕНТИФИКАЦИЯ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ ВОЗМОЖНА ПРИ ПОМОЩИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ \_\_\_\_\_ ДНК ЗОНДА**

- 1) уникального локус-специфичного
- 2) субтеломерного
- 3) центромеро-специфичного
- 4) теломерного

### **К КЛИНИЧЕСКИМ ОСОБЕННОСТЯМ VHL-СИНДРОМА ТИП 2А ОТНОСЯТ**

- 1) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, СРП (светлоклеточный рак почки)
- 2) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, низкий риск развития СРП (светлоклеточного рака почки)
- 3) признаки, характерные для СРП (светлоклеточного рака почки), гемангиобластомы ЦНС, низкий риск развития феохромоцитомы
- 4) только феохромоцитому

### **В ЗАДАЧИ КОНСУЛЬТАТИВНОГО ОТДЕЛЕНИЯ РЕГИОНАЛЬНОЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ВХОДИТ**

- 1) анализ уровней сывороточных факторов риска болезни дауна у беременных женщин
- 2) пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний
- 3) цитогенетическое обследование семей и больных с подозрением на хромосомную патологию
- 4) уточнение диагноза наследственного заболевания и оценка прогноза потомства в наследственно-отягощенных семьях

### **АНЕУПЛОИДНЫЙ НАБОР ЧЕЛОВЕКА МОЖЕТ ИМЕТЬ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ/ХРОМОСОМЫ**

- 1) 24
- 2) 46
- 3) 23
- 4) 47

### **ПРИ ПРИВЫЧНОМ НЕВЫНАШИВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ**

- 1) тестирование на носительство мутаций в гене AR
- 2) тестирование на носительство мутаций в гене SRY

- 3) кариотипирование супружеской пары
- 4) тестирование на носительство мутаций в локусе AZF

**ДИАГНОСТИКУ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ, ПРЕДСТАВЛЕННОЙ ИНВЕРТИРОВАННОЙ ДУПЛИКАЦИЕЙ ХРОМОСОМЫ 15, МОЖНО ОСУЩЕСТВИТЬ**

- 1) FISH с центромероспецифичным ДНК-зондом на хромосому 15
- 2) FISH с локус-специфичными ДНК-зондами на область микроделеций при синдромах Прадера-Вилли и Энгельмана
- 3) методом mFISH на хроматине интерфазных ядер
- 4) многоцветным окрашиванием хромосом на метафазных пластинках

**К СТРУКТУРНЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ НЕСКОЛЬКИХ ХРОМОСОМ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) дупликации
- 2) делеции
- 3) транслокации
- 4) кольцевые хромосомы

**НУКЛЕОСОМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) только фрагмент молекулы ДНК
- 2) гистоновые белки и фрагмент молекулы ДНК
- 3) морфологический элемент хромосомы в 1-й профазе мейоза
- 4) глобулу из молекул гистона

**ПАРЫ ХРОМОСОМ 4 И 5 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) C
- 2) B
- 3) E
- 4) D

**ЧАСТОТА СИНДРОМА ДАУНА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1500-2000
- 2) 1:2000-3000
- 3) 1:300-500
- 4) 1:600-1200

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,dup(3)(q11q13) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ \_\_\_\_\_ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 3**

- 1) дупликации в длинном
- 2) дупликации в коротком
- 3) делеции в длинном
- 4) делеции в коротком

### **МОНОМЕРАМИ ДНК ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) нуклеотиды
- 2) аминокислоты
- 3) азотистые основания
- 4) пептиды

### **ИСТОРИЧЕСКИ ПЕРВЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ДЛЯ КОТОРОГО БЫЛ РАСШИФРОВАН МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ, СВЯЗАННЫЙ С ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) синдром Мартина-Белл
- 2) спинно-бульбарная мышечная атрофия (болезнь Кеннеди)
- 3) болезнь Гентингтона
- 4) окулофарингеальная мышечная дистрофия

### **ПО УРОВНЮ ВОЗНИКНОВЕНИЯ МУТАЦИИ БЫВАЮТ**

- 1) соматическими
- 2) хромосомными
- 3) ядерными
- 4) рецессивными

### **ЗАМЕНА ПУРИНА НА ПИРИМИДИН НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) транслокация
- 2) транзиция
- 3) трансверсия
- 4) инверсия

### **К ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ МИОПАТИИ БЕТЛЕМА 1 ОТНОСЯТ**

- 1) только аутосомно-рецессивный
- 2) X-сцепленный рецессивный
- 3) только аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный

### **АПЛАЗИЯ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ ПРИ СИНДРОМЕ TAR ОТНОСИТСЯ К**

- 1) мальформациям
- 2) деформациям
- 3) дисплазиям
- 4) дизрупциям

### **ГОНОСОМЫ В ФОРМУЛЕ НОРМАЛЬНОГО ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТ**

- 1) ХУУ
- 2) ХУ
- 3) ХХ
- 4) ХХХ

### **ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА III ТИПА**

## **ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) гепатоспленомегалия, грубые черты лица, судороги
- 2) частые респираторные инфекции, контрактуры суставов, грубые черты лица
- 3) грубые черты лица, кардиомиопатия, пупочные и паховые грыжи
- 4) умственная отсталость, умеренная тугоподвижность суставов, легкое огрубение лица

## **СВЯЗИ, ОБРАЗУЮЩИЕСЯ МЕЖДУ НУКЛЕОТИДАМИ В ЦЕПИ ЗА СЧЁТ ДЕЗОКСИРИБОЗЫ И ФОСФАТНОЙ ГРУППЫ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) пептидными
- 2) гидроксильными
- 3) фосфатными
- 4) фосфодиэфирными

## **ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ПРОИСХОДИТ НАКОПЛЕНИЕ**

- 1) гликозаминогликанов
- 2) гликогена
- 3) цереброзида
- 4) сфингомиелина

## **К ПИРИМИДИНОВЫМ ГЕТЕРОЦИКЛИЧЕСКИМ АЗОТИСТЫМ ОСНОВАНИЯМ, ВХОДЯЩИМ В СОСТАВ МОЛЕКУЛЫ ДНК, ОТНОСЯТСЯ**

- 1) аденин и гуанин
- 2) цитозин и гуанин
- 3) гуанин и тимин
- 4) тимин и цитозин

## **ПОД ТЕРМИНОМ ИНТЕРХРОМОСОМНАЯ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ**

- 1) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы
- 2) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 3) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому
- 4) вставку фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы

## **В ОСНОВЕ РАБОТЫ СЕКВЕНАТОРА GS FLX ROCHE/454 LIFE SCIENCE ЛЕЖИТ МЕТОД**

- 1) пиросеквенирования
- 2) обрыва цепи
- 3) ионного полупроводникового секвенирования
- 4) химической дегградации ДНК

## **ЕСЛИ МУЖЧИНА-АЛЬБИНОС ВСТУПАЕТ В БРАК С ЖЕНЩИНОЙ БЕЗ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ АЛЬБИНИЗМА, БРАТ КОТОРОЙ СТРАДАЕТ АЛЬБИНИЗМОМ, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ В ЭТОЙ ПАРЕ РЕБЕНКА-АЛЬБИНОСА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 75
- 2) 0

- 3) 25
- 4) 50

### **ОКРАШИВАНИЕ СЕРЕБРОМ ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВИТЬ**

- 1) А-Т богатые участки
- 2) G-C богатые участки
- 3) прицентромерный гетерохроматин
- 4) область ядрышкового организатора

### **ДРЕЙФ ГЕНОВ СВЯЗАН**

- 1) со случайной флуктуацией генов в популяции
- 2) с уровнем мутационного процесса
- 3) с уровнем отбора
- 4) с нарушением панмиксии

### **РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ ПРОЦЕССОМ**

- 1) удвоения молекулы РНК
- 2) передачи информации с ДНК на РНК
- 3) удвоения молекулы ДНК
- 4) передачи информации с РНК на полипептидную цепь

### **К КЛИНИЧЕСКИМ ОСОБЕННОСТЯМ VHL-СИНДРОМА ТИП 2С ОТНОСЯТ**

- 1) только феохромоцитому
- 2) признаки, характерные для СРП (светлоклеточного рака почки), гемангиобластомы ЦНС, низкий риск развития феохромоцитомы
- 3) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, низкий риск развития СРП (светлоклеточного рака почки)
- 4) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, СРП (светлоклеточный рак почки)

### **ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНКОРДАНТНОСТИ БЛИЗНЕЦОВ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) оценки уровня мутационного процесса
- 2) расчета генных частот
- 3) оценки экспрессивности
- 4) оценки пенетрантности

### **СКОЛЬКО СЛОЕВ ИМЕЕТ ЯДЕРНАЯ МЕМБРАНА?**

- 1) один
- 2) два
- 3) четыре
- 4) три

### **ПРИ СИНДРОМЕ ПАТАУ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,der(13;15)(q10;q10),+15
- 2) 45,XY,der(13;14)(q10;q10)
- 3) 46,XY,der(13;14)(q10;q10),+14

4) 46,XY,der(13;13)(q10;q10),+13

### **СИНДРОМ МЭН2А ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) рак молочной железы, рак яичников, рак желудка, рак поджелудочной железы, рак простаты
- 2) саркомы, опухоли мозга, аденокарцинома, лейкемию, бронхоальвеолярный рак, рак молочной железы
- 3) первичную медуллярную карциному щитовидной железы, феохромоцитому, гиперплазию или иногда аденомы околощитовидных желез (вызывающих гиперпаратиреоз), а иногда и кожный амилоидоз
- 4) феохромоцитому, гемангиобластомы ЦНС, ангиому сетчатки, светлоклеточную карциному почки, аденому поджелудочной железы

### **СРЕДИ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ВСТРЕЧАЮТСЯ РАЗНОПОЛЫЕ ПАРЫ С ЧАСТОТой (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 75
- 4) 50

### **ОНКОГЕННЫЕ ПАПИЛЛОМАВИРУСЫ ЧЕЛОВЕКА НЕ ПРИВОДЯТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ РАКА**

- 1) пениса
- 2) шейки матки
- 3) молочной железы
- 4) ануса

### **ДЛЯ ПРОХОЖДЕНИЯ КРОССИНГОВЕРА У НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ МЕЖДУ НЕГОМОЛОГИЧНЫМИ АУТОСОМАМИ В ПРОФАЗЕ I МЕЙОЗА I ХРОМОСОМЫ, УЧАСТВУЮЩИЕ В ТРАНСЛОКАЦИИ, ОБРАЗУЮТ**

- 1) половое тельце
- 2) квадριвалент
- 3) тривалент
- 4) унивалент

### **МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА ОТНОСИТСЯ К**

- 1) дизрупциям
- 2) мальформациям
- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

### **В ОСНОВЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМАХ БЛЮМА, АНЕМИИ ФАНКОНИ, АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИАКТАЗИИ, ПИГМЕНТНОЙ КСЕРОДЕРМЫ ЛЕЖАТ**

- 1) генные мутация, вызывающая дефект репарации ДНК

- 2) микроструктурные перестройки хромосом
- 3) неправильные расхождения хромосом при митозе
- 4) мутации генов, кодирующих синтез белков веретена деления клеток

### **БОЛЬШОЕ КОЛИЧЕСТВО ФРАГМЕНТА ДНК МОЖНО ПОЛУЧИТЬ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) рестрикции
- 2) полимеразной цепной реакции (ПЦР)
- 3) лигирования
- 4) иммуноферментного анализа (ИФА)

### **ОСНОВНЫМИ СТРУКТУРНЫМИ ЭЛЕМЕНТАМИ ГЕНА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) точки инициации репликации
- 2) энхансеры и сайленсеры
- 3) промоторы, экзоны, интроны
- 4) повторяющиеся последовательности теломер

### **В ПОЗИЦИИ 67 СИКВЕНСА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ TP53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ**

- 1) заменой в гомозиготной форме
- 2) заменой в гетерозиготной форме
- 3) инсерцией в гомозиготной форме
- 4) делецией в гомозиготной форме

### **В СЛУЧАЯХ, КОГДА МОЖНО ОЖИДАТЬ НАЛИЧИЕ МОЗАИЦИЗМА ПО КЛИНИЧЕСКИМ ПОКАЗАНИЯМ, ЧИСЛО ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫХ МЕТАФАЗ ПРИ АНАЛИЗЕ ПОСТНАТАЛЬНОГО КОНСТИТУТИВНОГО КАРИОТИПА ДОЛЖНО БЫТЬ НЕ МЕНЕЕ**

- 1) 5
- 2) 3
- 3) 15
- 4) 27

### **СНИЖЕНИЕ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА FMR1 ВСЛЕДСТВИЕ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ CGG-ПОВТОРОВ В ЕГО ПРОМОТОРНОЙ ОБЛАСТИ ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА-БЕЛЛ ПРОИСХОДИТ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) РНК-интерференции
- 2) гипометилирования промотора
- 3) гиперметилирования промотора
- 4) метилирования мРНК гена FMR1

### **ГЕНЫ TSC1/TSC2 ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) генам «домашнего хозяйства»
- 2) генам транспортных РНК
- 3) протоонкогенам
- 4) генам-супрессорам опухолевого роста

**РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА СОБЛЮДЕНИЯ АВТОНОМИИ ЛИЧНОСТИ В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ ПРЕДПОЛАГАЕТ ПРИ РЕШЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРОБЛЕМ ОБЕСПЕЧЕНИЕ**

- 1) приоритета интересов общества
- 2) приоритета интересов государства
- 3) приоритета интересов науки
- 4) свободы выбора пациента

**I ТИП ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) сцеплено с X-хромосомой
- 2) мультифакториально
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

**К ПЕРВОМУ КЛИНИЧЕСКОМУ СИМПТОМУ ПРИ НЕЙРОНАЛЬНОМ ЦЕРОИДНОМ ЛИПОФУСЦИНОЗЕ 3 ТИПА ЧАЩЕ ВСЕГО ОТНОСЯТ**

- 1) прогрессирующее снижение зрения
- 2) генерализованные тонико-клонические судороги
- 3) экстрапирамидные знаки
- 4) психиатрические нарушения

**К МАЛЫМ АКРОЦЕНТРИКАМ ОТНОСЯТСЯ ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ**

- 1) E
- 2) D
- 3) G
- 4) F

**С ПОМОЩЬЮ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ МОЖНО**

- 1) приобрести устойчивость к новым мутациям
- 2) увеличить уровень IQ человека
- 3) изменить pH клетки
- 4) изменить последовательность генома клетки

**ПО ВЛИЯНИЮ НА ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ МУТАЦИИ БЫВАЮТ**

- 1) доминантными
- 2) анатомо-морфологическими
- 3) нейтральными
- 4) соматическими

**ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ОТНОСИТСЯ \_\_\_\_\_ ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

- 1) ко вторичной
- 2) к первичной
- 3) одновременно к первичной и третичной

4) к третичной

**ВАРИАНТ, ЗАПИСАННЫЙ КАК c.2365-1G>T, ПРИВОДИТ К ПОВРЕЖДЕНИЮ**

- 1) последнего нуклеотида экзона
- 2) донорного сайта сплайсинга
- 3) акцепторного сайта сплайсинга
- 4) первого нуклеотида экзона

**ДЛЯ ПОИСКА ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ В ГРУППЕ ИЗ НЕСКОЛЬКИХ СОТЕН ГЕНОВ ПРЕДПОЧТИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) мультиплексная лигазо-зависимая амплификация
- 2) анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов
- 3) секвенирование по Сэнгеру
- 4) массовое параллельное секвенирование

**ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ ПРИ СИНДРОМЕ ЛИНЧА СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1500-1:15000
- 2) 1:500-1:1000
- 3) менее чем 1:500000
- 4) 1:20000-1:200000

**ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ НЕ ВЫЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) глутаровая ацидурия тип 1
- 2) глутаровая ацидурия тип 2
- 3) метилмалоновая ацидурия
- 4) 3-метилглутаконовая ацидурия

**НЕАЛЛЕЛЬНАЯ ГОМОЛОГИЧНАЯ РЕКОМБИНАЦИЯ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К ОБРАЗОВАНИЮ**

- 1) анеуплоидий
- 2) триплоидий
- 3) внутрихромосомных делеций и дупликаций
- 4) тетраплоидий

**ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТОЙ МОЗАИЦИЗМ III ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ АНЕУПЛОИДИИ В МОЗАИЧНОЙ ИЛИ ПОЛНОЙ ФОРМЕ В КЛЕТКАХ**

- 1) цитотрофобласта и мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в тканях плода
- 2) мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в цитотрофобласте и тканях плода
- 3) цитотрофобласта и нормальным кариотипом в мезенхимальной строме ворсин и тканях плода
- 4) плода

### **ПОД НОКАУТОМ ГЕНА ПОНИМАЮТ**

- 1) временное снижение экспрессии гена за счет короткого олигонуклеотида
- 2) удаление или «отключение» гена
- 3) денатурацию белка, который является продуктом этого гена
- 4) внесение нового гена в геном организма

### **НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- 3) тестикулярной феминизации
- 4) Клайнфельтера

### **CRISPR РАСШИФРОВЫВАЕТСЯ КАК**

- 1) минисателлиты, состоящие преимущественно из ГЦ-повторов
- 2) короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами
- 3) ретротранспозоны
- 4) длинные последовательности ДНК

### **К МЕТОДУ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ**

- 1) NGS
- 2) ПЦР
- 3) CRISPR/Cas9
- 4) ПДРФ

### **КОЛХИЦИН ОСТАНАВЛИВАЕТ КЛЕТочный ЦИКЛ НА СТАДИИ**

- 1) телофазы
- 2) G1
- 3) анафазы
- 4) метафазы

### **НЕ СОДЕРЖИТ СЕРУ АМИНОКИСЛОТА**

- 1) пролин
- 2) цистин
- 3) цистеин
- 4) метионин

### **АНОМАЛЬНАЯ ФОРМА МОЧЕК УШНЫХ РАКОВИН В СОЧЕТАНИИ С НИЗКИМ РОСТОМ, ДИСПЛАЗИЕЙ И ВРОЖДЕННЫМ ВЫВИХОМ ЛОКТЕВЫХ ИЛИ КОЛЕННЫХ СУСТАВОВ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) аурикуло-остеодисплазии
- 2) синдрома Ларсена
- 3) синдрома Аарскога
- 4) синдрома Дауна

### **СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) делецией в коротком плече хромосомы 5
- 2) дупликацией в коротком плече хромосомы 5
- 3) трисомией хромосомы 18
- 4) трисомией хромосомы 21

### **ИММУНОФЛЮОРЕСЦЕНТНЫЙ АНАЛИЗ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА**

- 1) врожденный гипотиреоз
- 2) фенилкетонурию
- 3) галактоземию
- 4) органические ацидурии

### **АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ**

- 1) нейрофиброматоза
- 2) фенилкетонурии
- 3) миопатии Дюшенна
- 4) шизофрении

### **УКАЖИТЕ ВСЕ ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ КАРИОТИПОВ ПРИ ПОЛНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ**

- 1) 69,XXX, 46,XX
- 2) 46,XX, 46,XY
- 3) 69,XXX, 69,XXY
- 4) 69,XXY, 46,XY

### **ДОЛЯ АНОМАЛЬНЫХ ГАМЕТ, ОБРАЗУЮЩИХСЯ ПРИ ПРОСТОМ НЕРАСХОЖДЕНИИ ХРОМОСОМ В ПЕРВОМ ДЕЛЕНИИ МЕЙОЗА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

### **ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) эндомиоз
- 2) нарушение блока полиспермии
- 3) коррекция (редукция) трисомии
- 4) слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем

### **МИКРОТИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ГОЛДЕНХАРА ОТНОСИТСЯ К**

- 1) мальформациям
- 2) деформациям
- 3) дисплазиям
- 4) дизрупциям

## **ДЛЯ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЯ ОБЪЕМА РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ В ПЦР ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) добавление воска в пробирку с реакционной смесью
- 2) амплификаторы с функцией HRM
- 3) добавление формальдегида в пробирку с реакционной смесью
- 4) амплификаторы с термостатируемой крышкой

## **СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ НУМЕРАЦИИ БЭНДОВ ВДОЛЬ ХРОМОСОМЫ ДЛИННОЕ ПЛЕЧО X-ХРОМОСОМЫ РАЙОН 2 БЭНД 8 СЛЕДУЕТ ЗАПИСАТЬ, КАК**

- 1) Xq28
- 2) XQ28
- 3) Xp28
- 4) Xq82

## **ГОНОСОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ПАРУ ХРОМОСОМ**

- 1) полученные с гаметой отца
- 2) полученные с гаметой матери
- 3) одинаковые в мужском и женском кариотипах
- 4) по которым мужской и женский кариотипы различаются

## **ЦИС-РЕГУЛЯТОРНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ЭКЗОНЕ И НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ НОРМАЛЬНОГО ПРОХОЖДЕНИЯ СПЛАЙСИНГА, НАЗЫВАЮТСЯ ЭКЗОННЫМИ**

- 1) энхансерами и сайленсерами сплайсинга
- 2) сайтами сплайсинга
- 3) сайтами связывания транскрипционных факторов
- 4) мотивами

## **ПРОЦЕСС ОБРАЗОВАНИЯ ОДНОЦЕПОЧЕЧНОЙ ДНК НА ОСНОВАНИИ ИНФОРМАЦИИ В РНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) прямой трансляцией
- 2) обратной транскрипцией
- 3) трансфекцией
- 4) обратной трансляцией

## **ХИМИЧЕСКИЙ МУТАГЕНЕЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) большей вероятностью транслокаций
- 2) большей вероятностью анеуплоидий
- 3) более высокой частотой хромосомных мутаций по сравнению с генными
- 4) более высокой частотой генных мутаций по сравнению с хромосомными перестройками

## **ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+14
- 2) 46,XY,der(15;21)(q10;q10),+15

- 3) 45,XY,der(21;21)(q10;q10)
- 4) 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ МУТАЦИЯ, ОПРЕДЕЛЯЕМАЯ В РОССИИ ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ**

- 1) R334W
- 2) G542X
- 3) S1196X
- 4) F508del

### **ЧИСЛО НУКЛЕОТИДОВ В АНТИКОДОНЕ тРНК РАВНО**

- 1) шести
- 2) четырем
- 3) трем
- 4) пяти

### **ПОДТВЕРЖДЕНИЕ КОЛЬЦЕВОЙ СТРУКТУРЫ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ ВОЗМОЖНО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) микроматричной сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах
- 2) FISH с парой ДНК-зондов, комплементарных уникальным последовательностям хромосомы в терминальных областях в точках разрывов, меченных разными флуорохромами
- 3) CISS с хромосомо-специфичным ДНК-зондом
- 4) хромосомной микродиссекции с обратной гибридизацией in situ

### **ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцеплено доминантно
- 4) X-сцеплено рецессивно

### **СЛУЧАЙНАЯ ПОГРЕШНОСТЬ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) диапазона измерения
- 2) коэффициента вариации
- 3) смещения
- 4) внутрисерийной воспроизводимости

### **НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ПРОДУКТОВ, СОДЕРЖАЩИХ ЗЛАКОВЫЕ ПРОТЕИНЫ, ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) целиакии
- 2) муковисцидоза
- 3) фенилкетонурии
- 4) муколипидоза

### **МИКРОДЕЛЕЦИИ ХРОМОСОМЫ 15 ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ МОГУТ БЫТЬ**

## **ОБНАРУЖЕНЫ**

- 1) флуоресцентной *in situ* гибридизацией (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной *in situ* гибридизацией (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной *in situ* гибридизацией (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-пробами
- 4) мультицветной флуоресцентной *in situ* гибридизацией (mFISH)

## **ТРАНСЛЯЦИЯ мРНК НАЧИНАЕТСЯ С ТРИПЛЕТА, СООТВЕТСТВУЮЩЕГО КОДОНУ МЕТИОНИНА**

- 1) АГГ
- 2) АУУ
- 3) АУГ
- 4) АГУ

## **ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА УРОВЕНЬ КРЕАТИНКИНАЗЫ**

- 1) наиболее высок в конечной стадии заболевания
- 2) особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
- 3) наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
- 4) постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии заболевания

## **СТИМУЛЯЦИЯ ПРОЛИФЕРАЦИИ КУЛЬТУР ЛИМФОЦИТОВ ДОСТИГАЕТСЯ ДОБАВЛЕНИЕМ В СРЕДУ**

- 1) фитогемагглютинаина
- 2) демеколцина
- 3) эмбриональной телячьей сыворотки
- 4) раствора незаменимых аминокислот

## **КАКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПЛАНИРОВАНИЮ СЕМЬИ МОЖНО ДАТЬ НОСИТЕЛЮ СБАЛАНСИРОВАННОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ rob(13;13)?**

- 1) воспользоваться гаметами донора
- 2) пренатальная диагностика во время беременности
- 3) преимплантационная диагностика
- 4) пройти обследование для установления родительского происхождения хромосом, вовлечённых в перестройку

## **ВЕРНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ ДЕЙСТВИЙ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНОГО ПРЕПАРАТА ЯВЛЯЕТСЯ НАКОПЛЕНИЕ КЛЕТОК В СТАДИИ МЕТАФАЗЫ, ГИПОТОНИЧЕСКАЯ ОБРАБОТКА КЛЕТОЧНОЙ КУЛЬТУРЫ**

- 1) фиксация клеток, дифференциальная окраска хромосомного препарата, распластывание хромосом на предметном стекле
- 2) распластывание хромосом на предметном стекле, дифференциальная окраска хромосомного препарата, фиксация клеток
- 3) распластывание хромосом на предметном стекле, фиксация клеток,

дифференциальная окраска хромосомного препарата

4) фиксация клеток, распластывание хромосом на предметном стекле, дифференциальная окраска хромосомного препарата

**ГОРМОНОМ, ВЫДЕЛЯЕМЫМ ГИПОТАЛАМУСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) тестостерон
- 2) гонадотропин-рилизинг гормон
- 3) кортизол
- 4) фолликулостимулирующий гормон

**ПРИ ДЕТЕКЦИИ ВОЗБУДИТЕЛЯ ГИБРИДИЗАЦИОННО-ФЛУОРЕСЦЕНТНЫМ МЕТОДОМ, ПЦР-ЛАБОРАТОРИЯ ДОЛЖНА СОСТОЯТЬ ИЗ \_\_\_\_\_ РАБОЧИХ ЗОН**

- 1) 2
- 2) 5
- 3) 4
- 4) 3

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ БОЛЬНУЮ ДЕВОЧКУ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 0

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ХРОМОСОМНЫМ ДЕФЕКТОМ ПРИ СИНДРОМЕ АНГЕЛЬМАНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от отца
- 2) отцовская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 3) делеция в локусе 15q11-13 хромосомы, унаследованной от матери
- 4) материнская однородительская дисомия по хромосоме 15

**МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МИКРОДУПЛИКАЦИОННОГО СИНДРОМА ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) супрессионной *in situ* гибридизации
- 2) спектрального кариотипирования
- 3) флуоресцентной *in situ* гибридизации с уникальными ДНК-зондами
- 4) матричной сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах

**НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ НЕ ИМЕЕТ СМЫСЛА НАПРАВЛЯТЬ ПАЦИЕНТОВ С**

- 1) псориазом
- 2) репродуктивными проблемами
- 3) множественными врожденными пороками развития
- 4) клиническими проявлениями хромосомных заболеваний

**ЧИСЛОВОЙ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКОЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) кольцевая хромосома
- 2) анеуплоидия
- 3) делеция
- 4) транслокация

**ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ КЛЕТОК ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ В ПРИСУТСТВИИ ФИТОГЕМАГГЛЮТИНИНА ДЕЛЯТСЯ**

- 1) лимфоциты
- 2) эритроциты
- 3) моноциты
- 4) нейтрофилы

**ТИПОМ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ДАУНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) полиплоидия
- 2) трисомия
- 3) моносомия
- 4) гаплоидия

**УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Тернера – Шерешевского
- 2) Ли – Фраумени
- 3) фрагильной X-хромосомы
- 4) трипло-Х

**ДЛЯ ТРЕХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ (ВСЕ МУЖСКОГО ПОЛА) С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ, ХАРАКТЕРНЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА (МАКРОЦЕФАЛИЯ, ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, ОТТОПЫРЕННЫЕ И БОЛЬШИЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ТОЛСТАЯ И ВЫВЕРНУТАЯ НИЖНЯЯ ГУБА) И МАКРООРХИДИЗМОМ МОЖНО ПРЕДПОЛОЖИТЬ ДИАГНОЗ**

- 1) синдром Марфана
- 2) миопатия Дюшенна
- 3) синдром Мартина-Бэлл
- 4) синдром Дауна

**КЛЕТКА ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ \_\_\_\_ КОПИЙ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЕДИНОГО ГАПЛОТИПА**

- 1) 100 – 800
- 2) 1000 – 8000
- 3) 1 – 8
- 4) 10 – 20

**НОСИТЕЛИ РЕЦИПРОКНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ОБЫЧНО**

- 1) имеют сниженный интеллект
- 2) имеют повышенный порог условной стигматизации
- 3) имеют повышенный интеллект

4) фенотипически нормальны

**«ФАБРИКАМИ БЕЛКА» В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) пероксисомы
- 2) лизосомы
- 3) митохондрии
- 4) рибосомы

**У МОЛОДОЙ ЖЕНЩИНЫ ПРОИЗОШЛО 5 СПОНТАННЫХ АБОРТОВ, ДЛЯ УСТАНОВЛЕНИЯ ПРИЧИН ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТЕЙ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ**

- 1) кариотипа женщины и ее мужа
- 2) Y-полового хроматина мужа
- 3) X-полового хроматина мужа
- 4) полового хроматина женщины

**КАКОЙ РИСК УНАСЛЕДОВАТЬ ФОСФАТДИАБЕТ ДЛЯ ДЕТЕЙ, МАТЬ КОТОРЫХ ЗДОРОВА, А ОТЕЦ БОЛЕН ФОСФАТДИАБЕТОМ?**

- 1) все мальчики будут больны
- 2) все девочки будут больны, а все мальчики здоровы
- 3) риск для мальчиков равен 50%
- 4) все девочки будут здоровы

**РАЗДЕЛЕНИЕ ФРАГМЕНТОВ ДНК ПО ДЛИНЕ В ЭЛЕКТРИЧЕСКОМ ПОЛЕ ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ**

- 1) полимеразной цепной реакции
- 2) гель-электрофореза
- 3) кариотипирования
- 4) хромосомного микроматричного анализа

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ НУМЕРАЦИИ БЭНДОВ ВДОЛЬ ХРОМОСОМЫ ДЛИННОЕ ПЛЕЧО Y-ХРОМОСОМЫ РАЙОН 1 БЭНД 2 СЛЕДУЕТ ЗАПИСАТЬ, КАК**

- 1) YQ21
- 2) YP12
- 3) Yq12
- 4) Yp21

**К РЕГУЛЯТОРНЫМ БЕЛКАМ, КОТОРЫЕ НА ПРОТЯЖЕНИИ КАЖДОГО КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА СИНТЕЗИРУЮТСЯ ОТ НУЛЯ С БОЛЬШОЙ СКОРОСТЬЮ И ВНЕЗАПНО РАСПАДАЮТСЯ В СЕРЕДИНЕ ФАЗЫ М, ОТНОСЯТСЯ**

- 1) факторы роста
- 2) гистоны
- 3) тубулины
- 4) циклины

## **АНАЛИТИЧЕСКОЙ СПЕЦИФИЧНОСТЬЮ МЕТОДА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале
- 2) способность метода измерять лишь тот компонент, для определения которого он предназначен
- 3) минимальное количество компонента, необходимое для определения
- 4) соответствие среднего значения результатов повторных определений должной величине

## **К ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ЧЕРТЕ НАИВНОГО ПЛЮРИПОТЕНТНОГО СОСТОЯНИЯ ОТНОСЯТ**

- 1) большие участки эухроматина
- 2) глобальное гипометилирование ДНК
- 3) гипометилирование гистонов
- 4) метилирование одной из X хромосом

## **В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ ПРОИСХОДИТ**

- 1) устранение повреждений ДНК
- 2) синтез РНК на матрице ДНК
- 3) устранение повреждений РНК
- 4) синтез второй цепи ДНК на ДНК матрице

## **ХРОМОСОМЫ, ЗНАЧЕНИЕ ЦЕНТРОМЕРНОГО ИНДЕКСА КОТОРЫХ СОСТАВЛЯЕТ ПРИБЛИЗИТЕЛЬНО 50%, СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) метацентрическими
- 2) субметацентрическими
- 3) акроцентрическими
- 4) телоцентрическими

## **СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) исследование взаимодействия ДНК с белками
- 2) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
- 3) определение последовательности нуклеотидов ДНК
- 4) метод «сортировки» хромосом

## **ДЛЯ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1 ТИПА ХАРАКТЕРЕН ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный

## **НЕОБХОДИМОСТЬ РАЗВИТИЯ ПЕРВИЧНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) высоким уровнем смертности от предотвратимых случаев заболеваний трудоспособного населения
- 2) высоким уровнем заболеваемости и смертности трудоспособного населения

3) динамикой структуры заболеваемости в детской, подростковой и молодежной среде

4) высоким уровнем госпитализации в стационарные учреждения

**В РЕЗУЛЬТАТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОГО НЕРАСХОЖДЕНИЯ ХРОМОСОМ В МЕЙОЗЕ ПРОЦЕНТНАЯ ДОЛЯ АНОМАЛЬНЫХ ГАМЕТ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

1) 10

2) 100

3) 50

4) 25

**ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ВНУТРЬ БАКТЕРИАЛЬНОЙ КЛЕТКИ НАЗЫВАЕТСЯ**

1) лигированием

2) трансфекцией

3) трансформацией

4) клонированием

**ЗАБОЛЕВАНИЕМ, ВЫЗВАННЫМ ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ПОВТОРОВ, ЯВЛЯЕТСЯ**

1) фенилкетонурия

2) синдром Ангельмана

3) болезнь Хантингтона

4) муковисцидоз

**КОЛИЧЕСТВО ГАМЕТ, ОБРАЗУЮЩИХСЯ ИЗ 100 СПЕРМАТОЦИТОВ II ПОРЯДКА, РАВНО**

1) 100

2) 200

3) 800

4) 400

**УЧАСТОК ДНК, КОТОРЫЙ ПОСЛЕ СВЯЗЫВАНИЯ С НИМ ФАКТОРОВ ТРАНСКРИПЦИИ УСИЛИВАЕТ ТРАНСКРИПЦИЮ ЦЕЛЕВОГО ГЕНА, НАЗЫВАЕТСЯ**

1) энхансером

2) промотором

3) инсулятором

4) сайленсером

**В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ ВЫДЕЛЯЮТ СТАДИИ**

1) профазы, метафазы, анафазы, телофазы

2) транслокации, транспептидации, диссоциации

3) старт, стоп

4) инициации, элонгации, терминации

**СИНДРОМ ЭДВАРСА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) стопой-качалкой, пороками сердца, долихоцефалией, микрогнатией
- 2) высоким ростом, аномально удлинёнными пальцами на руках, гипермобильностью суставов
- 3) низким ростом, аменореей, крыловидными складками на шее, половым инфантилизмом
- 4) гинекомастией, высоким ростом, женским типом телосложения, олигоспермией, азооспермией

**ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ В КЛЕТКЕ**

- 1) 46
- 2) 23
- 3) 92
- 4) 69

**РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ СЦЕПЛЕННЫМИ ГЕНАМИ В ГЕНЕТИЧЕСКИХ КАРТАХ ИЗМЕРЯЕТСЯ В**

- 1) морганидах
- 2) нанометрах
- 3) сантиметрах
- 4) менделях

**ГЕНОМНЫЕ КООРДИНАТЫ УКАЗЫВАЮТ В СООТВЕТСТВИИ С/СО**

- 1) геном
- 2) полом пациента
- 3) транскриптом
- 4) сборкой генома

**К ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКАМ ПАНМИКСНОЙ ПОПУЛЯЦИИ БОЛЬШОГО РАЗМЕРА ОТНОСЯТ**

- 1) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов
- 2) высокую частоту родственных браков
- 3) постепенный рост доли гомозигот
- 4) постепенное снижение доли гетерозигот

**В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ НАСЛЕДОВАНИИ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ \_\_\_\_\_ % ДЕТЕЙ**

- 1) 75
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 0

**НАЛИЧИЕ ОГРАНИЧЕННОГО ПЛАЦЕНТАРНОГО МОЗАИЦИЗМА III ТИПА У ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ ПРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОМ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА КЛЕТОК**

- 1) цитотрофобласта ворсин хориона, амниоцитов, лимфоцитов пуповинной крови плода
- 2) экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, амниоцитов, лимфоцитов пуповинной крови
- 3) цитотрофобласта, экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, амниоцитов
- 4) цитотрофобласта, экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона, лимфоцитов пуповинной крови плода

**КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ У ЗДОРОВОГО ЧЕЛОВЕКА В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 23
- 2) 45
- 3) 48
- 4) 46

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ФОРМИРУЮТСЯ В \_\_\_\_\_ ПЕРИОДЕ**

- 1) перинатальном
- 2) постнатальном
- 3) плодном
- 4) эмбриональном

**МИКРОЯДЕРНЫЙ ТЕСТ В КОМБИНАЦИИ С FISH С ПАНЦЕНТРОМЕРНЫМИ ДНК-ЗОНДАМИ ОБЕСПЕЧИВАЕТ РЕГИСТРАЦИЮ**

- 1) только анеугенных мутационных событий
- 2) анеугенных и кластогенных мутационных событий
- 3) хромотрипсиса
- 4) только кластогенных мутационных событий

**ПРОЦЕНТ СЕМЕЙ С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ BRCA1, BRCA2 СРЕДИ ВСЕХ СЕМЕЙНЫХ СЛУЧАЕВ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) около 30
- 2) 50
- 3) более 80
- 4) около 10

**ИНТЕРФАЗА СОСТОИТ ИЗ СТАДИЙ**

- 1) G1---S---G2
- 2) профаза----метафаза----анафаза----телофаза
- 3) профаза---- анафаза----телофаза ----метафаза
- 4) профаза---- телофаза ----метафаза----анафаза

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ SMARCB1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СВЕРХУ, С МУТАЦИЕЙ – СНИЗУ) . СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) инсерцией
- 2) дупликацией
- 3) делецией
- 4) однонуклеотидной заменой

### **ТЕЛОМЕРАЗА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ФЕРМЕНТ**

- 1) обеспечивающий расхождение хромосом
- 2) участвующий в репликации структурно значимой ДНК
- 3) осуществляющий достройку теломерных ДНК после цикла репликации
- 4) обеспечивающий правильную транскрипцию

### **ЭНХАНСЕРОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) регуляторный участок, обеспечивающий усиление транскрипции гена
- 2) участок гена, с которого начинается синтез РНК
- 3) структурный элемент гена, терминирующий синтез РНК
- 4) структурный элемент гена, кодирующий нетранслируемые участки РНК

### **ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ ТЕХНОЛОГИЯ МЛРА (МУЛЬТИПЛЕКСНАЯ АМПЛИФИКАЦИЯ ЛИГИРОВАННЫХ ЗОНДОВ) ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ПОИСКА**

- 1) SNV
- 2) протяженных делеций
- 3) коротких инделов (до 10 п.о.)
- 4) химерных транскриптов

### **ТЕЛОМЕРАМИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) участки хромосом, принимающие участие в формировании центромер
- 2) участки хромосом, принимающие участие в формировании кинетохора
- 3) структуры, фланкирующие хромосомы и содержащие тандемные повторы коротких последовательностей ДНК
- 4) структуры, обеспечивающие правильную репликацию

### **ПОД ТЕРМИНОМ СЕГМЕНТНЫЕ АНЕУПЛОИДИИ ПОНИМАЮТ**

- 1) отсутствие одной из гомологичных хромосом
- 2) наличие дополнительной гомологичной хромосомы
- 3) структурные перестройки хромосом, приводящие к избытку или недостатку материала отдельных районов хромосом
- 4) наличие дополнительных копий двух или трех пар гомологичных хромосом

### **ЧИСЛО ПАР ГОМОЛОГИЧНЫХ АУТОСОМ МУЖЧИНЫ ПРИ НОРМАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ РАВНО**

- 1) 23
- 2) 44
- 3) 46
- 4) 22

## **МЕТОД СОВРА В СРАВНЕНИИ С mFISH**

- 1) дает возможность осуществить диагностику микродупликационных синдромов
- 2) позволяет проводить диагностику хромосомных аномалий по многоцветному окрашиванию хроматина в интерфазных ядрах
- 3) позволяет провести диагностику микроделеционных синдромов
- 4) обеспечивает возможность маркировки большего числа хромосомных регионов на препарате

## **ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ КАЖДАЯ ХРОМОСОМА СОСТОИТ ИЗ ДВУХ КОМПОНЕНТОВ, КОТОРЫЕ НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) центромерами
- 2) центриолями
- 3) хромомерами
- 4) хроматидами

## **ЭТАП ПЦР, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ПОЛИМЕРИЗАЦИЮ ЦЕПЕЙ ДНК, ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ, РАВНОЙ (В ГРАДУСАХ ЦЕЛЬСИЯ)**

- 1) 95
- 2) 72
- 3) 65
- 4) 55

## **МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) транслокации
- 2) делеции
- 3) дупликации
- 4) инверсии

## **ГЕНЕТИЧЕСКИМ БАЗИСОМ ОСТРОЙ ПРОМИЕЛОЦИТАРНОЙ ЛЕЙКЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) PML-RARA
- 2) мутации гена RUNX1
- 3) мутации гена СЕВРА
- 4) BCR-ABL1

## **ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ КЛЕТОК КОСТНОГО МОЗГА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОИДНОМ ЛЕЙКОЗЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL, меченных одним флуоресцентным красителем
- 2) уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL, меченных разными флуорохромами
- 3) уникальных ДНК-зондов на субтеломерные последовательности длинных плеч хромосом 9 и 22, меченных одним флуоресцентным красителем
- 4) центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22, меченных разными флуорохромами

### **ТРИПЛЕТ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) последовательность трех нуклеотидов в поли-А-хвосте молекулы ДНК
- 2) три последовательные аминокислоты в полипептидной цепи
- 3) последовательность трех нуклеотидов в ДНК, кодирующих одну аминокислоту
- 4) аномальную трехнитевую структуру молекулы ДНК

### **ДЛЯ СИНДРОМА ДАУНА НЕ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ**

- 1) деформации ушей
- 2) небольшого роста
- 3) тазовой почки
- 4) порока сердца

### **СПЛАЙСИНГ – ЭТО ПРОЦЕСС**

- 1) избирательной транскрипции экзонов
- 2) вырезания интронов из молекулы ДНК
- 3) вырезания последовательностей, комплиментарных интронам, из молекулы пре-мРНК
- 4) трансляции областей мРНК, комплиментарных экзонам

### **В ОСНОВЕ КЛАССИФИКАЦИИ ТИПОВ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЛЕЖИТ**

- 1) история открытия
- 2) возраст дебюта
- 3) клиническое течение болезни
- 4) молекулярный дефект

### **ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА**

- 1) происходит отложение железа в тканях
- 2) происходит отложение меди в тканях
- 3) возникает недостаток кальция в костной ткани
- 4) происходит отложение кальция в различных органах

### **КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ ТРИПЛОИДНОГО НАБОРА ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 69
- 2) 47
- 3) 46
- 4) 23

### **АМИНОКИСЛОТОЙ, КОДИРУЕМОЙ ОДНИМ КОДОНОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) глицин
- 2) аргинин
- 3) аденин
- 4) метионин

### **ДЕФЕКТНЫМ ФЕРМЕНТОМ ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША - НАЙЯНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) глюкозо-6-фосфатаза
- 2) гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза
- 3) люциферин-люцифераза
- 4) сукцинатлиаза

### **ПРИЗНАКИ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ ФЕРМЕНТОВ**

- 1) устойчивы к действию ингибиторов
- 2) активны в широком диапазоне pH
- 3) не расходуются в процессе катализа
- 4) не являются белками

### **ИЗОХРОМОСОМЫ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) i
- 2) I
- 3) iso
- 4) Iso

### **ГЕНЫ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК НЕ КОДИРУЮТ**

- 1) белки комплекса дыхательной цепи
- 2) белки пируватдегидрогеназного комплекса
- 3) транспортную РНК
- 4) рибосомальную РНК

### **УКАЖИТЕ ГЕНЫ, С МУТАЦИЯМИ В КОТОРЫХ СВЯЗАНЫ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ФОРМЫ БИРОДИТЕЛЬНОГО ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА**

- 1) IGF2, H19
- 2) NLRP7, KHDC3L
- 3) NLRP2, NLRP5
- 4) KCNQ1OT1, CDN1C

### **МУТАЦИИ, ВОЗНИКШИЕ В ПОЛОВЫХ КЛЕТКАХ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) аутомсомными
- 2) индуцированными
- 3) соматическими
- 4) герминативными

### **К ХАРАКТЕРИСТИКАМ МУТАЦИИ ПО ТИПУ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ОТНОСЯТ**

- 1) удвоение фрагмента генетического материала внутри одной хромосомы
- 2) утрату фрагмента генетического материала внутри одной хромосомы
- 3) обмен фрагментами генетического материала между двумя и более негомологичными хромосомами
- 4) центрическое воссоединение q-плеч двух акроцентрических хромосом

### **ЛАБОРАТОРНЫМ МЕТОДОМ ИССЛЕДОВАНИЯ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ПОДТВЕРДИТЬ**

### **ДИАГНОЗ СИНДРОМА ДАУНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) биохимический анализ
- 2) хроматография аминокислот
- 3) иммунологический анализ
- 4) цитогенетический анализ

### **ДЛЯ ОЦЕНКИ УРОВНЯ ДОНОРСКОГО ХИМЕРИЗМА ПОСЛЕ АЛЛОГЕННОЙ ТРАНСПЛАНТАЦИИ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК С ПОМОЩЬЮ FISH-АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТ \_\_\_\_\_ ЗОНДЫ К \_\_\_\_\_**

- 1) цельноплечевые; половым хромосомам
- 2) локус-специфичные; аутосомам
- 3) центромерные; половым хромосомам
- 4) цельнохромосомные; аутосомам

### **ТРАНСФОРМАЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС ВНЕСЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ**

- 1) с помощью вирусного вектора
- 2) в клетки эукариот с помощью бактерий
- 3) в клетки эукариот невирусным методом
- 4) в клетки бактерий

### **ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ СДЕРЖИВАЮТ ПРОЛИФЕРАЦИЮ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) генами «домашнего хозяйства»
- 2) супрессорами опухолевого роста
- 3) канцерогенами
- 4) химерными генами

### **С ДЕФЕКТОМ РАБОТЫ МИТОХОНДРИЙ**

- 1) связана фенилкетонурия
- 2) связаны нарушения расщепления гликогена
- 3) связаны нарушения окисления жирных кислот
- 4) связан муковисцидоз

### **РНК-ПОЛИМЕРАЗА III ТРАНСКРИБИРУЕТ ГЕНЫ \_\_\_\_\_ РИБОСОМНОЙ РНК**

- 1) 23S
- 2) 5S
- 3) 5.8S
- 4) 18S

### **В НОРМАЛЬНОЙ КЛЕТКЕ ЗА ПЕРЕДАЧУ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА В МИТОЗЕ ОТВЕЧАЕТ**

- 1) гистоновые белки
- 2) эндоплазматический ретикулум
- 3) РНК
- 4) ДНК

**МОМЕНТ В КОНЦЕ ПЕРИОДА G1, КОГДА НЕВОЗМОЖЕН ВОЗВРАТ КЛЕТКИ В СОСТОЯНИЕ ПОКОЯ И НЕИЗБЕЖНО ВСТУПЛЕНИЕ В ПЕРИОД S, НОСИТ НАЗВАНИЕ**

- 1) конъюгация
- 2) точка рестрикции (R)
- 3) гаплоидизация
- 4) M-стимуляция

**ХРОМОСОМО-СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ДНК-ЗОНД ДЛЯ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ПРЕДСТАВЛЕН**

- 1) набором клонированных последовательностей ДНК различной длины
- 2) набором клонированных последовательностей генов, локализованных на определенной паре гомологичных хромосом
- 3) клонированными последовательностями сателлитной ДНК, специфичными определенной паре гомологичных хромосом в кариотипе
- 4) короткими клонированными уникальными последовательностями ДНК, специфичными для определенной пары гомологичных хромосом в кариотипе

**ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ КАЖДАЯ ХРОМОСОМА СОСТОИТ ИЗ ДВУХ**

- 1) центриоль
- 2) хромомер
- 3) хроматид
- 4) центромер

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ТИМИН СПАРИВАЕТСЯ С**

- 1) урацилом
- 2) гуанином
- 3) аденином
- 4) цитозином

**К КЛИНИЧЕСКИМ ПОКАЗАНИЯМ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ ПЛОДА ОТНОСЯТ**

- 1) наличие у родственников онкозаболевания
- 2) гипертоническую болезнь у родственников
- 3) хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм
- 4) наличие диабета у одного из родителей

**ЦЕЛЬНОХРОМОСОМНЫЕ ДНК-ЗОНДЫ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ**

- 1) инверсий
- 2) однородительской дисомии
- 3) внутрехромосомных перестроек
- 4) межхромосомных перестроек

**ОСНОВНАЯ ФРАКЦИЯ ГЕМОГЛОБИНА ВЗРОСЛОГО ЧЕЛОВЕКА HbA ПРЕДСТАВЛЯЕТ**

## **СОБОЙ**

- 1) тетрамер
- 2) пентамер
- 3) мономер
- 4) димер

## **К ТИПИЧНЫМ ФЕНОТИПИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА, КОТОРЫЙ ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ОБЫЧНО В ПУБЕРТАТНОМ ПЕРИОДЕ, ОТНОСЯТ**

- 1) низкий рост, аменорею, крыловидные складки на шее, половой инфантилизм
- 2) выраженное снижение интеллекта, монголоидный разрез глаз, расщелину верхней губы и нёба
- 3) гинекомастию, высокий рост, азооспермию
- 4) высокий рост, аномально удлинённые пальцы на руках, гипермобильность суставов

## **21pss ОЗНАЧАЕТ НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ**

- 1) однородительской дисомии по хромосоме 21
- 2) полиморфного варианта в длинном плече хромосомы 21
- 3) полиморфного варианта в коротком плече хромосомы 21
- 4) геномной мутации

## **У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА С ОДНОЙ X и ТРЕМЯ Y-ХРОМОСОМАМИ В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ МОЖЕТ ПРОЯВИТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) Полисомии Y
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) трипло-X

## **ЕСЛИ РОСТ ТРАНСФОРМИРОВАННЫХ КЛЕТОК ПРОИСХОДИТ НА СРЕДЕ С АМПИЦИЛЛИНОМ И УГНЕТАЕТСЯ НА СРЕДЕ С ТЕТРАЦИКЛИНОМ, ЗНАЧИТ ИССЛЕДУЕМУЮ ВСТАВКУ ПОМЕСТИЛИ**

- 1) между генами устойчивости к тетрациклину и ампициллину
- 2) после точки начала репликации
- 3) внутри гена устойчивости к ампициллину
- 4) внутри гена устойчивости к тетрациклину

## **ТРАНСКРИПЦИЯ ГЕНОВ НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) эпигенетических модификаций хроматина
- 2) присутствия белковых факторов транскрипции
- 3) положения хромосомы в ядре
- 4) присутствия рРНК

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,del(5)(q13q31) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ \_\_\_\_\_ ДЕЛЕЦИИ В \_\_\_\_\_ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 5**

- 1) интерстициальной; длинном
- 2) интерстициальной; коротком
- 3) терминальной; длинном
- 4) терминальной; коротком

**У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА С ДИСОМИЕЙ X-ХРОМОСОМЫ В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) трипло-Х
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Патау

**ПРИ ВСЕХ ФОРМАХ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА В КЛЕТКАХ НАБЛЮДАЕТСЯ НАКОПЛЕНИЯ**

- 1) галактозилцерамида
- 2) липофусцина
- 3) галактозилсфингозина
- 4) ганглиозида

**МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ \_\_\_\_\_ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) X-сцепленным рецессивным
- 2) только аутосомно-рецессивным
- 3) только аутосомно-доминантным
- 4) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным

**ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1В ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GAA
- 2) CAV1
- 3) RYR1
- 4) LMNA

**ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ И СПЕЦИФИЧНЫМ МАРКЕРОМ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ**

- 1) лизосфингомиелина-509
- 2) экскреции мукополисахаридов с мочей
- 3) сфингомиелина
- 4) уровня глоботриазилсфингозина

**МОРФОЛИНОВЫЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДЫ СВЯЗЫВАЮТСЯ**

- 1) фосфодиэфирными связями с дезоксирибозой ДНК
- 2) ионными связями с гистонами
- 3) с рецепторами на поверхности клетки
- 4) комплементарно с РНК

### **БАЗА ДАННЫХ LOVD 3.0**

- 1) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты
- 2) содержит информацию о любых вариантах SNP и indel
- 3) содержит информацию только о клинически значимых вариантах
- 4) является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК

### **ТЕЛОМЕРА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ УЧАСТОК ХРОМОСОМЫ, КОТОРАЯ**

- 1) разделяет ее на два плеча
- 2) ограничивает концы хромосом
- 3) является первичной перетяжкой
- 4) является вторичной перетяжкой

### **В СОСТАВ НУКЛЕОСОМЫ ВХОДЯТ ГИСТОНЫ**

- 1) H2A, H2B, H3 и H4
- 2) H1, H2A, H3 и H4
- 3) H1A, H2A, H3 и H4
- 4) H2A, H2B, H4A

### **НАИБОЛЬШАЯ ВЕГЕТАТИВНАЯ МАССА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) гаплоидии
- 2) полиплоидии
- 3) гаплоидии и анеуплоидии
- 4) анеуплоидии

### **МЕСТО РАСПОЛОЖЕНИЯ ГЕНА НА ХРОМОСОМЕ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) праймером
- 2) опероном
- 3) локусом
- 4) сайтом

### **ТЕТРАПЛОИДИИ СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ**

- 1) 46,XX; 46,XY
- 2) 69,XXX; 69,XY
- 3) 92,XXXX; 92,XXYY
- 4) 92,XXXXX; 92,XXXYY

### **ГРАФИЧЕСКОЕ ИЗОБРАЖЕНИЕ КАРИОТИПА ДЛЯ КОЛИЧЕСТВЕННОЙ И СТРУКТУРНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКИ КАЖДОЙ ХРОМОСОМЫ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) идиограммой
- 2) кариограммой
- 3) мозаицизмом хромосом
- 4) полиморфизмом хромосом

### **ЭКСТРЕМАЛЬНОЕ ОТКЛОНЕНИЕ X-ИНАКТИВАЦИИ ОТ РАВНОВЕРОЯТНОГО В КЛЕТКАХ**

## **ЖЕНСКОГО ОРГАНИЗМА МОЖЕТ БЫТЬ ИНДИКАТОРОМ НОСИТЕЛЬСТВА**

- 1) мутаций в генах, контролирующих экспрессию импринтированных локусов генома
- 2) X-сцепленных генных мутаций и структурных хромосомных перестроек с вовлечением X-хромосомы
- 3) мутаций в генах ДНК-метилтрансфераз
- 4) мутаций в митохондриальной ДНК

## **СИСТЕМА CRISPR/CAS9 БЫЛА**

- 1) открыта в клетках человека
- 2) разработана биофизиками
- 3) разработана биологами-синтетиками
- 4) открыта у бактерий

## **СИНОНИМОМ МЕТОДА СЕНГЕРА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ПДРФ
- 2) фрагментарный анализ
- 3) метод коротких фрагментов
- 4) метод обрыва цепи

## **ТИП МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ОБРАЗЦЕ НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА, В КОТОРОМ ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) мутацией сдвига рамки
- 2) нонсенс-мутацией
- 3) миссенс-мутацией
- 4) мутацией сайта сплайсинга

## **К ГЕНЕТИЧЕСКОМУ БАЗИСУ ХРОНИЧЕСКОГО МИЕЛОИДНОГО ЛЕЙКОЗА ОТНОСЯТ**

- 1) мутации гена *CEBPA*
- 2) мутации гена *IDH1*
- 3) мутации гена *RUNX1*
- 4) *BCR-ABL1*

## **СТРУКТУРНАЯ ХРОМОСОМНАЯ ПЕРЕСТРОЙКА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ ПОВОРОТОМ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НА 180°, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) инверсией
- 2) транслокацией
- 3) инсерцией
- 4) кольцевой хромосомой

## **СИНДРОМ ДАУНА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) трисомией хромосомы 13
- 2) трисомией хромосомы 21
- 3) моносомией X-хромосомы

4) трисомией хромосомы 18

### **БОЛЕЗНЬ MERRF ВЫЗВАНА**

- 1) делецией
- 2) точечной мутацией
- 3) транслокацией
- 4) инсерцией

### **«КОРРЕКЦИЯ МОНОСОМИИ» В ЗИГОТЕ МОЖЕТ ПРОИСХОДИТЬ ПРИ**

- 1) комплементации гамет
- 2) образовании структурных перестроек
- 3) анафазном отставании
- 4) нерасхождении хромосом

### **ОСНОВНЫЕ ЗАДАЧИ СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ НА ФЕНИЛКЕТОНУРИЮ ДЛЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) выявление гетерозиготных носителей мутации
- 2) выявление больных детей и организацию их лечения
- 3) пренатальную диагностику заболевания в отягощенных семьях
- 4) снижение числа больных в популяции

### **ЛОКАЛЬНОЕ УДВОЕНИЕ УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НАЗЫВАЮТ**

- 1) транслокацией
- 2) делецией
- 3) дупликацией
- 4) инверсией

### **САНИТАРНО-МИКРОБИОЛОГИЧЕСКИЙ ПОКАЗАТЕЛЬ ОБЩЕГО КОЛИЧЕСТВА МИКРООРГАНИЗМОВ В 1 МЕТРЕ КУБИЧЕСКОМ ВОЗДУХА (КОЕ/1 МЗ) В ПОМЕЩЕНИЯХ ЛАБОРАТОРИИ, ГДЕ ПРОВОДЯТ ИССЛЕДОВАНИЯ \_\_\_\_\_ ДО НАЧАЛА РАБОТЫ И \_\_\_\_\_ ВО ВРЕМЯ РАБОТЫ**

- 1) нормируется; не нормируется
- 2) нормируется; нормируется
- 3) не нормируется; не нормируется
- 4) не нормируется; нормируется

### **НА СХЕМЕ \_\_\_\_\_ ИЗОБРАЖЕН ПРОЦЕСС ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНА ПО ТИПУ**

- 1) «активация клеточного онкогена встроенным провирусом»
- 2) «вирусный онкоген»
- 3) «мутация протоонкогена»
- 4) «амплификация протоонкогена»

### **ОДНИМ ИЗ ЧАСТЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ОСНОВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) дезаминирование цитозина

- 2) метилирование цитозина
- 3) дезаминирование аденина
- 4) метилирование аденина

### **Тaq-ПОЛИМЕРАЗА БЫЛА ВПЕРВЫЕ ВЫДЕЛЕНА ИЗ**

- 1) желудка молодых телят
- 2) термофильной бактерии
- 3) кишечной палочки
- 4) мозговых оболочек

### **ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК МОЖЕТ СОДЕРЖАТЬ**

- 1) цитрат натрия
- 2) гепарин
- 3) литий хлор
- 4) фосфатный буфер

### **НОНСЕНС-МУТАЦИЯ ВЫЗЫВАЕТ**

- 1) замену стоп-кодона на смысловой
- 2) восстановление нуклеотидной последовательности
- 3) преждевременную терминацию трансляции
- 4) замену нуклеотидных пар без изменения смысла кодона

### **В ОСНОВЕ МЕТОДА ХРОМОСОМНОЙ СУПРЕССИОННОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (CISH) ЛЕЖИТ**

- 1) использование синтетических высокомолекулярных ингибиторов, исключающих из участия в реакции гибридизации нецелевых уникальных последовательностей хромосом
- 2) исключение из участия в реакции гибридизации повторяющихся последовательностей ДНК в составе хромосома-специфичных ДНК-зондов с использованием фракции немеченных конкурентных молекул ДНК
- 3) исключение из участия в реакции гибридизации теломерных участков хромосом
- 4) исключение из участия в реакции гибридизации центромерных районов хромосом

### **ПОД СПЕРМИОГЕНЕЗОМ ПОНИМАЮТ**

- 1) сперматозоидов из сперматид
- 2) сперматоцитов из сперматогоний
- 3) яичек
- 4) эпидидимиса

### **МИКРОДЕЛЕЦИИ В ЛОКУСЕ 15q11-q13 НА ХРОМОСОМЕ ОТЦОВСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ПРИВОДЯТ К ФОРМИРОВАНИЮ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА**

- 1) Прадера-Вилли
- 2) Энгельмана

- 3) Мартина-Белл
- 4) Ретта

### **ТЕЛОМЕРАМИ НАЗЫВАЮТ**

- 1) участки прикрепления веретена деления
- 2) участки хромосомных плеч
- 3) концевые участки хромосом
- 4) перетяжки, разделяющие хромосомы на два плеча

### **ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ НАБЛЮДАЕТСЯ ДЕФИЦИТ ФЕРМЕНТА**

- 1)  $\alpha$ -галактозидазы
- 2) идуранатсульфатазы
- 3)  $\alpha$ -глюкозидазы
- 4) сфингомиелиназы

### **ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У ПРОБАНДА ВАРИАНТА НЕОПРЕДЕЛЕННОГО КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ В ГЕНЕ, ОБУСЛАВЛИВАЮЩЕМ РАЗВИТИЕ ФЕНОТИПА С ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, РЕКОМЕНДУЕТСЯ**

- 1) провести поиск другого варианта у здоровых и больных сибсов пробанда для подтверждения его сцепления с заболеванием
- 2) провести поиск данного варианта у биологических матери и отца пробанда для подтверждения происхождения варианта de novo
- 3) сделать вывод о том, что вариант является причиной развития заболевания
- 4) провести поиск данного варианта у 100 здоровых индивидуумов из исследуемой популяции для определения популяционной частоты варианта

### **ПОВРЕЖДАЮЩИМ ФАКТОРОМ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отложение меди в тканях
- 2) появление кольца Кайзера-Флейшера
- 3) лишняя X-хромосома
- 4) мутации в гене AR

### **К ПРИЧИНЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ОТНОСЯТ**

- 1) сбалансированные транслокации
- 2) экспансию тринуклеотидных повторов
- 3) генные мутации
- 4) изменение числа хромосом

### **ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ НА ДНК-МИКРОЧИПАХ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 10
- 3) 40

4) 20

### **ХРОМОСОМЫ НАИБОЛЕЕ УДОБНО ИЗУЧАТЬ В СТАДИИ МИТОЗА, НАЗЫВАЕМОЙ**

- 1) анафаза
- 2) профаза
- 3) метафаза
- 4) интерфаза

### **МЕЙОЗ ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе и постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида
- 2) поддержание постоянства числа хромосом и генетической информации в клеточных поколениях
- 3) только постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида
- 4) только возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе

### **ДЛЯ СИНДРОМА ФОН ХИППЕЛЬ-ЛИНДАУ ХАРАКТЕРНЫ**

- 1) феохромоцитома, гемангиобластомы ЦНС, ангиома сетчатки, светлоклеточная карцинома почки, аденома поджелудочной железы
- 2) медуллярный рак щитовидной железы, феохромоцитома
- 3) карцинома молочной железы, саркомы, лейкемия, опухоли мозга
- 4) опухоли парных органов

### **ДЛЯ СИНДРОМА ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЯ ХАРАКТЕРНЫ**

- 1) кариотип 46,XX
- 2) мутации в гене AR,
- 3) кариотип 46,XY
- 4) мутации в гене SRY

### **КАРИОТИП ПАЦИЕНТОВ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ СООТВЕТСТВУЕТ ФОРМУЛЕ**

- 1) 47, XXX
- 2) 46, XX/46, XY
- 3) 47, XYY
- 4) 47, XXY

### **ПОД ПЕРВИЧНОЙ СТРУКТУРОЙ БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ ПОНИМАЮТ**

- 1) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 2) структура отдельной аминокислоты
- 3) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 4) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом

### **ЗОНОЙ ПЕЛЛЮЦИДА (БЛЕСТЯЩАЯ ОБОЛОЧКА) СЧИТАЮТ**

- 1) клетки, выстилающие полость фолликула
- 2) оболочку сперматозоида

- 3) оболочку ооцита, состоящую из мукополисахаридов
- 4) протеиновую оболочку сперматозоида

**ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ В СРЕДНЕМ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1000
- 2) 1:2000
- 3) 1:10 000
- 4) 1:100 000

**ОБЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ПОКАЗАТЕЛЕМ ДЛЯ ВСЕХ ФОРМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) повышение уровня фенилаланина
- 2) повышение уровня тирозина
- 3) снижение уровня фенилаланина
- 4) снижение уровня тирозина

**СИНДРОМ ЛЕША-НАЙЯНА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО ТИПУ**

- 1) X-сцепленному рецессивному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) полигенному

**АНТИСМЫСЛОВОЙ ОЛИГОНУКЛЕОТИД НУСИНЕРСЕН (СПИНРАЗА) МОДИФИЦИРУЕТ**

- 1) рецептор SMN2
- 2) проведение импульса
- 3) репликацию
- 4) сплайсинг

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД, ОСНОВАННЫЙ НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ ЭНДОНУКЛЕАЗЫ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) полиморфизмом длин амплификационных фрагментов
- 2) полиморфизмом длин рестрикционных фрагментов
- 3) хромосомным микроматричным анализом
- 4) фрагментарным анализом

**КОЛИЧЕСТВО СТАДИЙ В ПРОФАЗЕ I ДЕЛЕНИЯ МЕЙОЗА**

- 1) четыре
- 2) пять
- 3) шесть
- 4) три

**ДЛЯ АНАЛИЗА МЕТОДОМ ПДРФ ВАРИАНТА, ВЫЯВЛЕННОГО В ГЕНЕ TP53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ИСПОЛЬЗУЮТ ЭНДОНУКЛЕАЗУ РЕСТРИКЦИИ**

- 1) FatI с сайтом узнавания  $\text{^CATG}$
- 2) MspI с сайтом узнавания  $\text{C^CGG}$
- 3) AfeI с сайтом узнавания  $\text{AGC^GCT}$
- 4) Hpy188I с сайтом узнавания  $\text{TCN^GA}$

### **ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ ПРИЗНАКОМ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) накопление гликогена в клетках
- 2) характерный запах мочи
- 3) артрит
- 4) остеопороз

### **ДЕЛЕЦИИ В ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ОБРАЗУЮТСЯ В СЛУЧАЕ**

- 1) лигирования олигонуклеотидов
- 2) направленной гомологичной репарации ДНК
- 3) репарации ДНК путем нехомологичного соединения концов
- 4) хромосомных перестроек

### **К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МУТАЦИЯМ, ОБНАРУЖЕННЫМ В АБОРТИВНОМ МАТЕРИАЛЕ ИЗ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ, ОТНОСЯТ**

- 1) полисомии
- 2) трисомии аутосом
- 3) моносомии аутосом
- 4) тетраплоидии

### **СЕМЕЙНЫЙ АДЕНОМАТОЗНЫЙ ПОЛИПОЗ СВЯЗАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) BRCA1
- 2) MLH1
- 3) APC
- 4) BRAF

### **ОДНИМ ИЗ ПОКАЗАНИЙ К ПРОВЕДЕНИЮ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ИЗ ГРУППЫ «САТЧН 22» ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие у пациента клинической картины синдрома Ди-Джорджи или велокардио-фациального синдрома
- 2) наличие у пациента множественных опухолей
- 3) наличие у пациента клинической картины синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана
- 4) менингиома головного мозга

### **ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ III ТИПА В ОРГАНАХ И ТКАНЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ**

- 1) гепарансульфат
- 2) кератансульфат
- 3) дерматансульфат
- 4) хондроитин-6-сульфат

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 45,X СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ТОМ, ЧТО В КЛЕТКАХ ИМЕЕТСЯ МУТАЦИЯ ПО ТИПУ**

- 1) нуллисомии
- 2) полисомии
- 3) моносомии
- 4) трисомии

**КЛИНИЧЕСКИМИ И ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМИ ОСОБЕННОСТЯМИ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ICF 1 И 2 ТИПОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) расстройства аутистического спектра, эпилепсия, несбалансированные транслокации с участием хромосом 1, 9 и 16
- 2) иммунодефицитные состояния, лицевые дисморфии, умственная отсталость, центромерная нестабильность
- 3) гипоплазия мозолистого тела, вентрикуломегалия, тяжелая степень умственной отсталости, мозаичная анеуплоидия по хромосоме 9 в лимфоцитах периферической крови
- 4) апраксия речи, врожденные пороки сердца, делеции гетерохроматиновых блоков на хромосомах 1, 9 и 16

**ИССЛЕДОВАНИЕМ, ИСПОЛЬЗУЕНЫМ ДЛЯ ОБНАРУЖЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЯ В КОЛЛАГЕНЕ VI ПРИ МИОПАТИИ БЕТЛЕМА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) проточная цитометрия
- 2) иммуногистохимия
- 3) жидкостная биопсия
- 4) нозерн-блот

**МОЗАИЦИЗМ ПО ТРАНСЛОКАЦИЯМ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ РАЗНЫХ ХРОМОСОМ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ**

- 1) Блума
- 2) Вернера
- 3) Ли-Фраумени
- 4) Робертса

**МОЛЕКУЛЫ ДНК РАСЩЕПЛЯЮТ**

- 1) нуклеазы
- 2) ДНК-полимеразы
- 3) лигазы
- 4) киназы

**ДВОЙСТВЕННОЕ СТРОЕНИЕ ГЕНИТАЛИЙ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Тернера – Шерешевского
- 2) полной тестикулярной феминизации
- 3) Клайнфельтера
- 4) неполной тестикулярной феминизации

## **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ MUTYH-АССОЦИИРОВАННОГО АДЕНОМАТОЗНОГО ПОЛИПОЗА**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

## **ИДЕНТИФИКАЦИЯ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ БЫТЬ ПРОВЕДЕНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) флуоресцентной in situ гибридизации с набором субтеломерных ДНК-проб
- 2) флуоресцентной in situ гибридизации с микродиссекционной ДНК-библиотекой из маркерной хромосомы
- 3) капельной цифровой полимеразной цепной реакцией
- 4) количественной полимеразной цепной реакции в режиме реального времени

## **ИДЕНТИФИКАЦИЯ ПРОИСХОЖДЕНИЯ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ, ПРИ УСЛОВИИ НАЛИЧИЯ В ЕЁ СОСТАВЕ ЭУХРОМАТИНОВЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) межвидовой цветной гибридизации хромосом (Rx-FISH)
- 2) дифференциального G-окрашивания хромосом
- 3) спектрального кариотипирования хромосом (SKY)
- 4) FISH с набором уникальных локус-специфичных ДНК-зондов на точки разрывов в составе маркерной хромосомы

## **УВЕЛИЧЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ПОВТОРОВ CGG ПРИВОДИТ К РАЗВИТИЮ**

- 1) миотонии Беккера
- 2) синдрома Морфана
- 3) болезни Гентингтона
- 4) синдрома Мартина-Белл

## **ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ «D» МОРФОЛОГИЧЕСКИ ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) средним акроцентрикам
- 2) средним метацентрикам
- 3) средним субметацентрикам
- 4) малым метацентрикам

## **МУЖЧИНЫ-НОСИТЕЛИ ОТ 60 ДО 200 КОПИЙ CGG-ПОВТОРОВ В ГЕНЕ FMR1 ИМЕЮТ ВОЗРАСТ-ЗАВИСИМЫЙ РИСК РАЗВИТИЯ**

- 1) анеуплоидии по X-хромосоме
- 2) синдрома FRAXA
- 3) синдрома тремора и атаксии, ассоциированного с ломкой X-хромосомой
- 4) синдрома FRAXE

## **КАРИОТИП 45,X СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Шерешевского-Тернера

- 2) Клайнфельтера
- 3) Дауна
- 4) Патау

**БЕЛКИ ШЕЛТЕРИНОВОГО КОМПЛЕКСА ОБРАЗУЮТ СВЯЗЬ С**

- 1) G-бэндами
- 2) центромерами
- 3) теломерами
- 4) R-бэндами

**СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ВЕРДНИГА – ГОФМАНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) врожденным нарушением в строении мышечного волокна
- 2) поражением нервного волокна
- 3) повышением уровня сывороточной креатинкиназы
- 4) компенсаторными мышечными гипертрофиями

**ВЕРОЯТНОСТЬ ПЕРЕДАЧИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ОПУХОЛЕВОГО СИНДРОМА ПОТОМСТВУ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 25
- 2) 100
- 3) 10
- 4) 50

**РЕПЛИКАЦИЯ ДНК У ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) гладком эндоплазматическом ретикулуме
- 2) гранулярном эндоплазматическом ретикулуме
- 3) цитоплазме
- 4) ядре клетки

**ПОЯВЛЕНИЯ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ СЛЕДСТВИЕМ**

- 1) нарушения овуляции
- 2) овуляции нескольких яйцеклеток
- 3) разделения зиготы на две закладки
- 4) нарушения митоза

**ЛИМИТИРУЮЩИМ ФАКТОРОМ ДЛЯ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ НА de novo ВОЗНИКАЮЩИЕ ХРОМОСОМНЫЕ МИКРОДЕЛЕЦИИ И МИКРОДУПЛИКАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) недоступность для тестирования клеток внутренней клеточной массы
- 2) невозможность верификации выявляемых при тестировании микроструктурных хромосомных аномалий альтернативными молекулярно-генетическими или молекулярно-цитогенетическими методами
- 3) отсутствие информации о кариотипе сперматозоида, принявшего участие в оплодотворении
- 4) этап полногеномной амплификации ДНК

## **ДЛЯ РАСЧЕТА ПЕНЕТРАНТНОСТИ В ГЕНЕТИКЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ МЕТОД**

- 1) моделирование наследственных аномалий
- 2) близнецовый
- 3) генеалогический
- 4) популяционно-статистический

## **ОГРАНИЧЕНИЕМ МЕТОДА RX-FISH ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) необходимость получения для диагностики препаратов метафазных хромосом из лимфоцитов периферической крови приматов
- 2) необходимость использования дополнительных наборов светофильтров
- 3) невысокая разрешающая способность в диагностике субмикроскопических хромосомных aberrаций
- 4) необходимость наличия вивария в лаборатории

## **ДЛЯ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ХАРАКТЕРЕН**

- 1) кариотип 47,XY
- 2) кариотип 46,XX
- 3) кариотип 46,XY
- 4) кариотип 47,XXY

## **К ОСНОВНЫМ ЭТИЧЕСКИМ ПРИНЦИПАМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ОТНОСЯТ**

- 1) информирование кровных родственников пациента о риске наследственного заболевания
- 2) приоритет интересов общества над интересами пациента
- 3) уважение пациента и его семьи
- 4) компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов

## **НАРУШЕНИЯ В ЦИКЛЕ МОЧЕВИНЫ СОПРОВОЖДАЮТСЯ**

- 1) гипераммониемией
- 2) триглицеридемией
- 3) мочекаменной болезнью
- 4) дисплазией суставов

## **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ВТОРОГО УРОВНЯ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННЫХ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ПРОВОДИТСЯ**

- 1) выявление гетерозиготных носителей мутаций
- 2) прерывание беременности при выявлении патологии плода
- 3) анализ биохимических маркеров хромосомных аномалий у плода
- 4) диагностика конкретных форм поражения плода

## **НАСЛЕДСТВЕННОСТЬЮ НАЗЫВАЮТ**

- 1) качество здоровья
- 2) особенность состояния организма

- 3) изучение генетического кода
- 4) передачу генов от родителей к потомству

**КОЛИЧЕСТВО НУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ В 3 ЭКЗОНЕ ГЕНА RHOX2B, ПРИ КОТОРОМ РАЗВИВАЕТСЯ КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА ВРОЖДЕННОЙ ЦЕНТРАЛЬНОЙ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ**

- 1) 50-100
- 2) 20-23
- 3) 25 и более
- 4) 15-20

**БОЛЕЗНЮ, СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) муковисцидоз
- 2) синдром Эдвардса
- 3) синдром Ангельмана
- 4) фенилкетонурия

**ХАРАКТЕРНОЙ ЧЕРТОЙ ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ДИНАМИЧЕСКИМИ МУТАЦИЯМИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) проявление в зависимости от родительского происхождения мутации
- 2) зависимость возникновения от возраста матери
- 3) антиципация
- 4) наследование по материнской линии

**БЫСТРОТА, ОПЕРАТИВНОСТЬ И ВОСПРОИЗВОДИМОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ПУТЕМ КУЛЬТИВИРОВАНИЯ**

- 1) клеток плаценты
- 2) клеток амниотической жидкости
- 3) лимфоцитов плода
- 4) клеток хориона

**КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ЭДВАРДСА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 18p11
- 2) 21q22
- 3) 18q11
- 4) 13q12

**ПОКАЗАНИЕМ К ТРАНСПЛАНТАЦИИ КОСТНОГО МОЗГА ПРИ ОСТРОМ ЛИМФОБЛАСТНОМ ЛЕЙКОЗЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) транслокация t(9;22)
- 2) транслокация t(4;11)
- 3) делеция гена CDKN2A
- 4) дупликация гена BLM

## **АНОМАЛИЯ ХРОМОСОМ, СВЯЗАННАЯ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ЦЕЛОГО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) изохромосома
- 2) анеуплоидия
- 3) полиплоидия
- 4) транслокация

## **ПРОЦЕДУРУ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ДЕЛАЮТ**

- 1) новорожденному на 4-5 день (для недоношенных детей на 7-14)
- 2) новорожденному на 7-14 день (для недоношенных детей на 4-5)
- 3) новорожденному на 28 день
- 4) грудному ребенку в возрасте 1 года

## **МЕТИЛЧУВСТВИТЕЛЬНАЯ ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ ОСНОВАНА НА**

- 1) создании библиотек фрагментов ДНК, предварительно обработанных бисульфитом натрия
- 2) конформационном полиморфизме нитей ДНК
- 3) предварительной обработке образцов ДНК бисульфитом натрия
- 4) использовании рестрикционных эндонуклеаз, чувствительных к метилированию остатков цитозина

## **У ЖЕНЩИН С СИНДРОМОМ ТРИСОМИИ–Х ОБЫЧНО НАБЛЮДАЮТ**

- 1) первичную аменорею
- 2) пороки сердца
- 3) низкий рост
- 4) снижение интеллекта

## **НОЗЕРН-ГИБРИДИЗАЦИЯ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) гибридизацию ДНК на матрице РНК
- 2) перенос РНК на нитроцеллюлозную мембрану
- 3) перенос денатурированной ДНК на нитроцеллюлозную мембрану
- 4) ультрацентрифугирование в градиенте плотности

## **РЕПАРАЦИЕЙ, ВОССТАНАВЛИВАЮЩЕЙ ДВУНИТЕВЫЕ ПОВРЕЖДЕНИЯ ДНК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) прямая
- 2) репарация ошибок репликации ДНК
- 3) рекомбинационная
- 4) эксцизионная

## **ДЕБЮТ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА 2 ТИПА, ПОЗДНЯЯ ИНФАНТИЛЬНАЯ ФОРМА ПРИХОДИТСЯ НА \_\_\_ ГОД/ГОДЫ ЖИЗНИ**

- 1) 12-16
- 2) 6-10

- 3) 2-4
- 4) 1-ый

**У ДОЧЕРИ ГЕМОФИЛИКА, ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ОДНУ ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ, РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГЕМОФИЛИЕЙ СОСТАВЛЯЕТ ДО (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 75
- 4) 0

**НАЧАЛО М-ФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН**

- 1) CDK2
- 2) CDK1
- 3) CDK7
- 4) CDK4

**ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ДАУНА НА ПОПУЛЯЦИОННОМ УРОВНЕ НАИМЕНЕЕ ЭФФЕКТИВНА ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ В КРОВИ МАТЕРИ**

- 1) циркулирующих клеток плода, без исследования их ДНК
- 2) альфафетопротеина
- 3) хорионического гонадотропина
- 4) неконъюгированного эстриола

**СВЯЗИ МЕЖДУ ЦЕПЯМИ ДНК В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ ОБРАЗОВАНЫ**

- 1) парами азотистых оснований
- 2) парами фосфатов
- 3) фосфатом и сахаром
- 4) сахаром и азотистым основанием

**ПОЛУЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ ОБРАТНОГО ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ ПРИМЕНЕНИЕМ**

- 1) выделения и мечения геномной ДНК из ядро-содержащих клеток
- 2) мечения секвенированных фрагментов ДНК
- 3) ПЦР-амплификации с использованием локус-специфичных ДНК-праймеров
- 4) хромосомной микродиссекции или проточной сортировки хромосом

**ЭЛОНГАЦИЯ (СИНТЕЗ ДНК) В ХОДЕ ПЦР ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ (В ГРАДУСАХ ЦЕЛЬСИЯ)**

- 1) 95-98
- 2) 37-42
- 3) 70-72
- 4) 50-60

**НУКЛЕОСОМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) глобулу из молекул гистона
- 2) глобулу из молекул ДНК
- 3) морфологический элемент хромосомы в 1-й профазе мейоза
- 4) гистоновую глобулу и фрагмент молекулы ДНК

### **МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ИЗМЕНЕНИЯ**

- 1) в расположении бэндов в пределах двух и более негомологичных хромосом
- 2) числа хромосом, не кратного гаплоидному
- 3) в расположении бэндов в пределах одной хромосомы
- 4) числа хромосом, кратного гаплоидному

### **У НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНЫХ РЕЦИПРОКНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ГАМЕТЫ С ЧАСТИЧНОЙ ТРИСОМИЕЙ И ЧАСТИЧНОЙ МОНОСОМИЕЙ ПО ТРАНСЛОЦИРОВАННЫМ СЕГМЕНТАМ ОБРАЗУЮТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЛЕНИЯ ПО ТИПУ**

- 1) 2:2, смежное-2
- 2) 2:2, смежное-1
- 3) 3:1
- 4) 2:2, альтернативное

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ КАРИОТИПА С МОНОСОМИЕЙ X-ХРОМОСОМЫ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XY
- 2) 46,XX
- 3) 45,Y
- 4) 45,X

### **ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ПО ТИПУ ГЕТЕРОДИСОМИИ ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) нерасхождения пары гомологичных хромосом в первом мейотическом делении
- 2) нерасхождения пары гомологичных хромосом во втором мейотическом делении
- 3) нарушения блока полиспермии
- 4) слияния оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем

### **К ГРУППЕ F ОТНОСЯТ ПАРЫ ХРОМОСОМ**

- 1) 13 и 14
- 2) 19 и 20
- 3) 1 и 2
- 4) 7 и 8

### **ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА НОВОРОЖДЕННОГО С ГЕНИТАЛИЯМИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО ТИПА НЕОБХОДИМО**

- 1) определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
- 2) исследовать половой хроматин ребенка
- 3) исследовать кариотип ребенка

4) исследовать кариотип матери

**МЕТОДОМ, ПРИМЕНЯЕМЫМ В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЁННОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ РНК В ОБРАЗЦЕ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) саузерн-блот
- 2) нозерн-блот
- 3) истерн-блот
- 4) вестерн-блот

**ГЕНЫ SRY, WT1 И SF1 ЯВЛЯЮТСЯ ГЕНАМИ**

- 1) X-сцепленными
- 2) которые вовлечены в раннюю половую дифференцировку
- 3) которые регулируют деконденсацию хромосом
- 4) которые регулируют стероидогенез

**К ПРОТООНКОГЕНАМ КЛЕТКИ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) ростовые факторы и их рецепторы
- 2) гены «домашнего хозяйства»
- 3) гены-хранители клеточного цикла
- 4) митохондриальные гены

**ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЛЯ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) делеции и патогенные варианты гена SRY
- 2) субмикроскопические транслокации фрагмента Y-хромосомы, содержащие ген SRY
- 3) патогенные варианты гена SRD5A2
- 4) патогенные варианты гена AR

**В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ МЛРА-АНАЛИЗА НЕ ВХОДИТ**

- 1) ионы магния
- 2) ДНК-полимераза
- 3) Ревертаза
- 4) ДНК-лигаза

**ДЕНАТУРАЦИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК НА ХРОМОСОМНОМ ПРЕПАРАТЕ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ДОСТИГАЕТСЯ ОБРАБОТКОЙ \_\_\_\_\_ °C В ТЕЧЕНИЕ 2 МИНУТ**

- 1) 70% раствором формамида при 70
- 2) 50% раствором формамида при 45
- 3) 96% этанолом при 60
- 4) абсолютным спиртом при 60

**ФИКСАЦИЮ КЛЕТОК ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ**

- 1) метанолом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 3:1
- 2) метанолом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 1:3

- 3) хлороформом и ледяной уксусной кислотой в соотношении 3:1
- 4) метанолом и хлороформом в соотношении 3:1

### **ПРАЙМЕРОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) короткий специфический участок РНК
- 2) синтетический специфический пептид
- 3) короткий специфический участок ДНК
- 4) синтетический специфический олигонуклеотид

### **КЛАСТЕР ИМПРИНИРОВАННЫХ ГЕНОВ В НОРМЕ**

- 1) гиперэкспрессируется
- 2) не экспрессируется
- 3) экспрессируется с обеих хромосом
- 4) дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы

### **ВЫЯВЛЕНИЕ СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИДНЫХ ОБМЕНОВ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ ВВЕДЕНИЕМ В КЛЕТОЧНЫЕ КУЛЬТУРЫ**

- 1) метотрексата
- 2) бромдезоксипуридина
- 3) цитрата натрия
- 4) гидроксида бария

### **В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ВОРТЕКС ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) инкубации образцов при заданной температуре
- 2) перемешивания образцов
- 3) хранения образцов, чувствительных к температуре
- 4) разделения образцов нуклеиновых кислот по длине

### **ГРУППУ «САТЧН 22» СОСТАВЛЯЮТ СИНДРОМЫ ДИ-ДЖОРДЖИ И ВЕЛО-КАРДИО- ФАЦИАЛЬНЫЙ, КОТОРЫЕ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ**

- 1) делецией локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от отца
- 2) мутацией в гене TP53
- 3) экспансией повтора CGG, расположенного в 5'-нетранслируемой области гена FMR1
- 4) микроделециями различной длины в хромосомном районе 22q11.2

### **ЭТИОЛОГИЕЙ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ**

- 1) однородительская дисомия по хромосоме 15 материнского происхождения
- 2) однородительская дисомия по хромосоме 15 отцовского происхождения
- 3) микроделеция локуса 15q11-q13 на материнском гомологе
- 4) триплоидия

### **ПОД НЕШТАТНОЙ СИТУАЦИЕЙ, ПРИ КОТОРОЙ СОЗДАЕТСЯ РЕАЛЬНАЯ ИЛИ ПОТЕНЦИАЛЬНАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ ВЫДЕЛЕНИЯ ПАТОГЕННОГО АГЕНТА В ОКРУЖАЮЩУЮ СРЕДУ ИЛИ ЗАРАЖЕНИЯ ПЕРСОНАЛА, ПОНИМАЮТ**

- 1) производственную травму
- 2) аварию
- 3) чрезвычайную ситуацию
- 4) производственную микротравму

### **ЭКСПРЕССИЯ КЛЕТКОЙ КАКИХ ГЕНОВ МАСТЕР-РЕГУЛЯТОРОВ ЯВЛЯЕТСЯ НЕОБХОДИМЫМ УСЛОВИЕМ ДЛЯ ПОДДЕРЖАНИЯ ПЛЮРИПОТЕНТНОСТИ?**

- 1) OCT4, SOX2, KLF4
- 2) только OCT4, SOX2
- 3) OCT4, SOX2, NANOG
- 4) OCT4, KLF4, NANOG

### **ЧТО ЛУЧШЕ ВСЕГО ОБЪЯСНЯЕТ, ПОЧЕМУ МЫШЕЧНЫЕ КЛЕТКИ ОТЛИЧАЮТСЯ ОТ КЛЕТОК КРОВИ?**

- 1) некоторые клетки крови могут быть мультипотентными
- 2) мышечные клетки испытывают различные воздействия окружающей среды, чем клетки крови
- 3) в мышечных клетках активируются другие транскрипционные факторы, чем в клетках крови
- 4) мутация происходит во время развития мышечных клеток, но не в клетках крови

### **ВЫДЕЛЯЮТ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ФАБРИ**

- 1) изолированную, мультисистемную
- 2) раннюю, позднюю
- 3) классическую, атипичную
- 4) нейронопатическую, ненейропатическую

### **CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) белком
- 2) нуклеиновой кислотой
- 3) жиром
- 4) углеводом

### **ГОМОЛОГИЧНЫЕ ГЕНЫ КОНТРОЛИРУЮТ ОБРАЗОВАНИЕ**

- 1) разных белков
- 2) одного белка
- 3) разных изоформ разных белков
- 4) разных изоформ одного белка

### **РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ПРОИСХОДИТ**

- 1) в ядре
- 2) в цитоплазме
- 3) на рибосомах
- 4) в лизосомах

**У НОВОРОЖДЕННОЙ ДЕВОЧКИ С ДЕЛЕЦИЕЙ ПОЛОВИНЫ КОРОТКОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ 5 В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Патау
- 2) Шерешевского-Тернера
- 3) кошачьего крика
- 4) трипло-Х

**ПРИ НАПРАВЛЕНИИ НА ДНК-ДИАГНОСТИКУ ПРЕДПОЧТИТЕЛЕН ЗАБОР КРОВИ В ПРОБИРКУ**

- 1) с гепарином натрия
- 2) с ЭДТА
- 3) без консерванта
- 4) с диоксидом кремния

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,i(18)(q10) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ ИЗОХРОМОСОМЫ ПО**

- 1) длинному плечу хромосомы 10
- 2) короткому плечу хромосомы 10
- 3) короткому плечу хромосомы 18
- 4) длинному плечу хромосомы 18

**ОТКЛОНЕНИЯ ОТ РАВНОВЕРОЯТНОЙ ИНАКТИВАЦИИ X-ХРОМОСОМЫ (АСИММЕТРИЧНАЯ X-ИНАКТИВАЦИЯ) ОТМЕЧАЮТСЯ У ЖЕНЩИН С**

- 1) привычным невынашиванием беременности
- 2) митохондриальными заболеваниями
- 3) наследственными нейродегенеративными заболеваниями
- 4) многофакторными сердечно-сосудистыми заболеваниями

**ОДНОЦЕПОЧЕЧНЫЕ РАЗРЫВЫ МОЛЕКУЛЫ ДНК СШИВАЮТ**

- 1) рестриктазы
- 2) ДНК-полимеразы
- 3) лигазы
- 4) киназы

**К ГРУППАМ ХРОМОСОМ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ИЛИ МОГУТ ИМЕТЬ СПУТНИКИ, ОТНОСЯТСЯ**

- 1) В и D
- 2) D и G
- 3) С и G
- 4) В и С

**НАСЛЕДСТВЕННАЯ РЕТИНОБЛАСТОМА ВОЗНИКАЕТ ПО ДВУХУДАРНОМУ МЕХАНИЗМУ, В КОТОРОМ**

- 1) первая мутация наследственная, вторая – соматическая
- 2) первая мутация соматическая, вторая – наследственная

- 3) обе мутации носят наследственный характер
- 4) обе мутации носят соматический характер

**ЗАПИСЬ РЕЗУЛЬТАТОВ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА aCGH ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ ХРОМОСОМНОГО НАРУШЕНИЯ, СОГЛАСНО ТРЕБОВАНИЯМ МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЫ, ДОЛЖНА ВКЛЮЧАТЬ**

- 1) хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах и уровень разрешения микроматрицы в данном хромосомном регионе; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
- 2) информацию о производителе микрочипа и уровне разрешения микроматрицы; хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
- 3) версию сборки генома; хромосомный регион; координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации
- 4) информацию о производителе микрочипа и уровне разрешения микроматрицы; версию сборки генома, координаты хромосомного нарушения в нуклеотидах; число копий региона с хромосомным нарушением; информацию о наследовании или de novo происхождении мутации

**ОСНОВНЫМ СОВРЕМЕННЫМ МЕТОДОМ МАССОВОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ В СТРАНАХ ЕВРОПЫ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) таргетное секвенирование
- 2) иммуноферментный анализ
- 3) тандемная масс-спектрометрия
- 4) полное экзомное секвенирование

**ЭЛОНГАЦИЯ ПРИ ПЦР ПРОТЕКАЕТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ (В ГРАДУСАХ ЦЕЛЬСИЯ)**

- 1) 22
- 2) 37
- 3) 95
- 4) 72

**ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ПО МАТЕРИНСКОМУ ХРОМОСОМНОМУ НАБОРУ ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ В КАРИОТИПЕ**

- 1) отсутствует материнский и удвоен отцовский хромосомный набор
- 2) отсутствует отцовский и удвоен материнский хромосомный набор
- 3) имеется структурная перестройка в пределах двух пар негомологичных хромосом
- 4) имеется структурная перестройка в пределах одной пары гомологичных хромосом

**ВЕРОЯТНОСТЬ РАЗВИТИЯ РАКА ЖЕЛУДКА ПРИ НАЛИЧИИ МУТАЦИИ В ГЕНЕ CDH1 СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 80
- 2) 0
- 3) 50
- 4) 5

**КОЛИЧЕСТВО АМИНОКИСЛОТ, ЗАКОДИРОВАННОЕ ФРАГМЕНТОМ мРНК ИЗ 99 НУКЛЕОТИДОВ, СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 198
- 2) 66
- 3) 99
- 4) 33

**СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ НЕЦЕЛЕСООБРАЗЕН ПРИ ОДНОМ ИЗ ЗАБОЛЕВАНИЙ КАК**

- 1) адреногенитальный синдром
- 2) врожденный гипотиреоз
- 3) болезнь Фабри
- 4) муковисцидоз

**У НОСИТЕЛЕЙ ПЕРИЦЕНТРИЧЕСКИХ ИНВЕРСИЙ ПОСЛЕ ПРОХОЖДЕНИЯ ПЕРВОГО МЕЙОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ МОГУТ ОБРАЗОВЫВАТЬСЯ ГАМЕТЫ С**

- 1) ацентрическими хромосомами, участвующими в образовании инверсии
- 2) инвертированными дупликациями сегментов, вовлеченных в инверсию
- 3) дицентрическими хромосомами, участвующими в образовании инверсии
- 4) делециями и дупликациями сегментов, прилегающих к районам, вовлеченным в образовании инверсии

**ПРИ БОЛЕЗНИ КРАББЕ НАБЛЮДАЕТСЯ ДЕФЕКТ ЛИЗОСОМНОГО ФЕРМЕНТА**

- 1) идуронидазы
- 2) сфингомиелиназы
- 3)  $\beta$ -глюкозидазы
- 4) глюкоцереброзидазы

**ПРОГНАТИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) отсутствие нижней челюсти
- 2) недоразвитие нижней челюсти
- 3) выступающую вперед верхнюю челюсть по отношению к нижней
- 4) чрезмерное развитие верхней челюсти

**МОБИЛЬНЫЕ ЭЛЕМЕНТЫ ГЕНОМА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) диспергированными повторами
- 2) тандемными повторами
- 3) простыми повторами
- 4) палиндромами

## **ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GBA
- 2) NPC2
- 3) SERPINA1
- 4) IDUA

## **ГЕН CFTR ЛОКАЛИЗОВАН НА ХРОМОСОМЕ**

- 1) 4
- 2) 5
- 3) X
- 4) 7

## **В ФОРМИРОВАНИИ КОНТАКТА МЕЖДУ СЕСТРИНСКИМИ ХРОМАТИДАМИ ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ УЧАСТВУЕТ \_\_\_\_\_, ИСЧЕЗАЮЩИЙ В МОМЕНТ АНАФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ**

- 1) кохезин
- 2) центромерный белок B
- 3) шугошин (Sgo I)
- 4) аргонавт (Ago I)

## **ПРИЧИНОЙ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ ТРАНСФОРМАЦИИ КЛЕТОК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) специфическая вирусная инфекция
- 2) экспрессия различных онкогенов
- 3) изменение характера репликации отдельных хромосом
- 4) действие ионизирующей радиации

## **ТРАНСКРИПЦИОННЫЕ ФАКТОРЫ ВЗАИМОДЕЙСТВУЮТ С ДНК В СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ**

- 1) взаимодействуя с основаниями в большой и малой бороздках двойной спирали
- 2) раскрывая двойную спираль и образуя связи с основаниями
- 3) взаимодействуя с сахаро-фосфатной основной цепью
- 4) взаимодействуя с основаниями через гистоновые белки

## **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА 0 ТИПА**

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) X-сцепленный доминантный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) аутосомно-рецессивный

## **ОСУЩЕСТВЛЕНИЕ КОНТРОЛЯ КАЧЕСТВА ДЕЯТЕЛЬНОСТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ, ВКЛЮЧАЯ ЛАБОРАТОРНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, НЕОБХОДИМО ДЛЯ РЕАЛИЗАЦИИ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА**

- 1) автономии личности
- 2) не причинения вреда
- 3) справедливости

4) благодеяния

### **ДИАНДРИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПРИСУТСТВИЕМ В ЗИГОТЕ**

- 1) дополнительного гаплоидного генома отца
- 2) дополнительного гаплоидного генома матери
- 3) двух дополнительных гаплоидных геномов матери
- 4) двух дополнительных гаплоидных геномов отца

### **КАКОЙ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ ОЖИДАЕТСЯ, ЕСЛИ МУЖЧИНА БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А, А РОДОСЛОВНАЯ САМОЙ ЖЕНЩИНЫ ПО ГЕМОФИЛИИ НЕ ОТЯГОЩЕНА?**

- 1) все мальчики будут больны
- 2) все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
- 3) все девочки будут больны
- 4) половина мальчиков будут больными

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ РНК, СОДЕРЖАЩЕЙ ИНТРОНЫ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) транспортная РНК (тРНК)
- 2) рибосомальная РНК (рРНК)
- 3) матричная РНК (мРНК)
- 4) первичный РНК-транскрипт (пре-мРНК)

### **ИМПОРТ БЕЛКОВ И ВЕЩЕСТВ ЧЕРЕЗ ЯДЕРНУЮ ПОРУ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ**

- 1) импортины
- 2) ламины
- 3) саркогликаны
- 4) динамины

### **САНИТАРНО-ПРОТИВОЭПИДЕМИЧЕСКИЙ РЕЖИМ РАБОТЫ ЛАБОРАТОРИИ ДОЛЖЕН БЫТЬ ОБЕСПЕЧЕН В СООТВЕТСТВИИ С**

- 1) СП 1.3.1285-03 и/ или СП 1.3.2322-08, регламентирующих работу с микроорганизмами 1-2 и 3-4 групп патогенности, соответственно
- 2) СП 1.1.1058-01 «Организация и проведение производственного контроля за соблюдением санитарных правил и выполнением санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий»
- 3) СП 1.2.036-95 «Порядок учета, хранения, передачи и транспортирования микроорганизмов I - IV групп патогенности»
- 4) СП 2.1.7.728-99 «Правила сбора, хранения и удаления отходов лечебно-профилактических учреждений»

### **В ОСНОВЕ ПАТОГЕНЕЗА ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЛЕЖИТ**

- 1) дефект  $\beta$ -окисления жирных кислот
- 2) дефект окислительного фосфорилирования
- 3) накопление субстратов в органах и тканях организма
- 4) неправильная закладка нервной трубки

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СВЕРХУ, С МУТАЦИЕЙ – СНИЗУ) ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ**

- 1) делецией в гомозиготной форме
- 2) делецией в гетерозиготной форме
- 3) инсерцией в гетерозиготной форме
- 4) инсерцией в гомозиготной форме

**ЯДЕРНАЯ ЛАМИНА ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) проведения сигналов внутрь клетки
- 2) энергетические процессы в клетке
- 3) формирование стабильного контакта ядерной мембраны и генетического материала (хроматина) клетки
- 4) формирование межклеточных взаимодействий

**ПРИ ДЕЛЕНИИ КЛЕТОК ВЫСШИХ ОРГАНИЗМОВ МОМЕНТ В КОНЦЕ ПЕРИОДА G1, КОГДА ПРОИСХОДИТ ЗАДЕРЖКА КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ, ОБОЗНАЧАЕТСЯ**

- 1) блокада
- 2) синхронизация
- 3) активация
- 4) состояние G0

**ДЛЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) лабораторный пластик с низкой адгезией
- 2) термостойкую полимеразу
- 3) полиакриламидный или агарозный гель
- 4) ферменты рестрикции

**ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1С ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНАХ**

- 1) GYG1
- 2) POMT1
- 3) CAV3
- 4) GAA

**В НОРМЕ ГАПЛОИДИЯ У ЧЕЛОВЕКА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) всех клеток
- 2) гамет
- 3) клеток кожи
- 4) клеток печени

**КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА РУБИНШТЕЙНА – ТЕЙБИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 1p36

- 2) 5p15.1
- 3) 4p16.3
- 4) 16p13.3

**СЕМЕЙНЫЙ АДЕНОМАТОЗНЫЙ ПОЛИПОЗ КИШЕЧНИКА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО \_\_\_\_\_ ТИПУ**

- 1) митохондриальному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) X-сцепленному

**ОСОБЕННОСТЯМИ ОПУХОЛИ С МИКРОСАТЕЛЛИТНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) чувствительность к фторпиримидинам, резистентность к иринотекану
- 2) чувствительность к фторпиримидинам и иринотекану
- 3) резистентность к фторпиримидинам и иринотекану
- 4) резистентность к фторпиримидинам, чувствительность к иринотекану

**НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ ОБУСЛОВЛЕН СИНДРОМ**

- 1) Эдвардса
- 2) Патау
- 3) Лежена
- 4) Дауна

**ДЛЯ БОЛЕЗНИ ДАНОН ХАРАКТЕРНА КЛИНИЧЕСКАЯ ТРИАДА**

- 1) кардиомиопатия, умственная отсталость, эпилепсия
- 2) кардиомиопатия, скелетная миопатия, умственная отсталость
- 3) скелетная миопатия, умственная отсталость, атаксия
- 4) эпилепсия, умственная отсталость, мышечная гипотония

**СИНТЕЗ МОЛЕКУЛЫ РНК НА ОСНОВЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) транскрипция
- 2) трансляция
- 3) элонгация
- 4) репликация

**ЯВЛЕНИЕ, КОГДА ГИБРИДЫ ПЕРВОГО ПОКОЛЕНИЯ ПРЕВОСХОДЯТ СВОИХ ГОМОЗИГОТНЫХ РОДИТЕЛЕЙ ПО НЕКОТОРОМУ ПРИЗНАКУ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) эпистазом
- 2) полным доминированием
- 3) кодоминированием
- 4) гетерозисом

**ВТОРИЧНУЮ РЕЗИСТЕНТНОСТЬ К ТАРГЕТНЫМ ИНГИБИТОРАМ ПРИ МЕЛАНОМЕ КОЖИ МОГУТ ВЫЗЫВАТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) APC
- 2) CDKN2A
- 3) MEK
- 4) BRCA1

#### **ВЕРНЫМ УТВЕРЖДЕНИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ ТО, ЧТО**

- 1) числовые аномалии хромосом чаще имеют материнское происхождение
- 2) структурные перестройки чаще имеют отцовское происхождение
- 3) нет различий по родительскому происхождению между структурными и числовыми аномалиями
- 4) однородительские дисомии имеют преимущественно отцовское происхождение

#### **ВТОРОЕ МЕЙОТИЧЕСКОЕ ДЕЛЕНИЕ ЗАКАНЧИВАЕТСЯ**

- 1) в анафазе
- 2) после выхода ооцита из фолликула
- 3) после оплодотворения ооцита
- 4) после выделения первого полярного тельца

#### **МЕТОД, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ УВЕЛИЧИВАТЬ МАЛЫЕ КОНЦЕНТРАЦИИ ОПРЕДЕЛЁННЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК В БИОЛОГИЧЕСКОМ МАТЕРИАЛЕ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) полимеразная цепная реакция
- 2) секвенирование
- 3) электрофорез
- 4) блоттинг-гибридизация

#### **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой отцовского пронуклеуса
- 2) диспермного оплодотворения, либо слияния диплоидной и гаплоидной гамет с последующей утратой материнского пронуклеуса
- 3) исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у отца
- 4) исключительно нарушений сегрегации хромосомных наборов в мейозе у матери

#### **ЗАБОЛЕВАНИЕМ ЧЕЛОВЕКА, СЦЕПЛЕННЫМ С ПОЛОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) фенилкетонурия
- 2) дальтонизм
- 3) синдром Патау
- 4) синдром Марфана

#### **К ПРЕИМУЩЕСТВАМ МЕТОДА ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ IN SITU (FISH), ПО СРАВНЕНИЮ С АНАЛИЗОМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ, НЕ ОТНОСЯТ**

- 1) более высокую разрешающую способность и возможность выявить хромосомные aberrации, не определяемые при анализе дифференциально окрашенных хромосом
- 2) возможность проведения исследования в интерфазе клеточного цикла, в том числе

на цитологических мазках, гистологических срезах

3) низкую стоимость реагентов и расходных материалов

4) более высокую чувствительность

### **АЗОТИСТАЯ КИСЛОТА ИНДУЦИРУЕТ ТАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ КАК**

1) замены оснований и делеции

2) сдвиг рамки считывания

3) инсерции оснований

4) инсерции и делеции оснований

### **ПРИ ПОДГОТОВКЕ МАТЕРИАЛА ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ОСТАНАВЛИВАЕТ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТОК НА СТАДИИ МЕТАФАЗЫ, БЛОКИРУЯ ФОРМИРОВАНИЕ ВОЛОКОН ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ**

1) RPMI-1640

2) телячья эмбриональная сыворотка

3) гидрокарбонат натрия

4) колхицин

### **СПЕКТРАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ**

1) хромосомных транслокаций

2) хромосомных микроделеций

3) хромосомных микродупликаций

4) перичентрических инверсий

### **НАБОРОМ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА ДАННОГО ОРГАНИЗМА (В ДИПЛОИДНОМ НАБОРЕ) ЯВЛЯЕТСЯ**

1) локус

2) кариотип

3) генотип

4) хромосома

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ, КОТОРЫЕ МОГУТ ПРИВОДИТЬ К МУЖСКОМУ БЕСПЛОДИЮ, ЭТО**

1) дупликации Y-хромосомы в локусе AZF

2) мутации гена AR

3) синдром ломкой X-хромосомы (FRAX)

4) делеции Y-хромосомы в локусе AZF

### **ПРОВЕДЕНИЕ ТЕСТИРОВАНИЯ НА НАЛИЧИЕ МУТАЦИИ В ГЕНАХ BRCA1, BRCA2 У ДЕТЕЙ В СЕМЬЕ С СИНДРОМОМ НАСЛЕДСТВЕННОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ ПОКАЗАНО**

1) после 18 лет

2) до 1 года

3) пренатально

4) с момента обнаружения мутации у родителя

### **НА РИСУНКЕ ЭТАП 3 ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) амплификацию продуктов мультиплексной ПЦР с универсальными праймерами
- 2) процедуру удаления праймеров целевой панели
- 3) лигирование продуктов мультиплексной ПЦР с адаптерами
- 4) проведение мультиплексной ПЦР с праймерами целевой панели

### **КАКИЕ ХРОСОМОСЫ ИМЕЮТ ГЕНЕТИЧЕСКИ ИДЕНТИЧНЫЕ ПЛЕЧИ?**

- 1) акроцентрические
- 2) изохромосомы
- 3) метацентрические
- 4) субметацентрические

### **ОСНОВНЫМ СПОСОБОМ ДЕЛЕНИЯ ЭУКАРИОТИЧЕСКИХ КЛЕТОК, ПРИ КОТОРОМ СНАЧАЛА ПРОИСХОДИТ УДВОЕНИЕ, А ЗАТЕМ РАВНОМЕРНОЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) митоз
- 2) амитоз
- 3) мейоз
- 4) кроссинговер

### **ВРОЖДЕННАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ УЛЬРИХА МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) COL1A1
- 2) HTT
- 3) COL6A3
- 4) BMD

### **МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА СВЯЗАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) DMD
- 2) SMN2
- 3) DES
- 4) EDA

### **К АГЕНТАМ, ВЫЗЫВАЮЩИМ ГЕННЫЕ МУТАЦИИ, НЕ ОТНОСЯТ**

- 1) азотистую кислоту
- 2) серную кислоту
- 3) алкилирующие соединения
- 4) акридиновые красители

### **БИОХИМИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ АНАЛИЗ**

- 1) спектра гликозаминогликанов в моче
- 2) концентрации оксистеролов в плазме крови

- 3) активности хитотриозидазы в плазме крови
- 4) спектра органических кислот в моче

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ РНК АДЕНИН СПАРИВАЕТСЯ С**

- 1) цитозином
- 2) тиминном
- 3) гуанином
- 4) урацилом

**ПРИ ПЕРОКИСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ \_\_\_\_\_ АЦИЛКАРНИТИНА**

- 1) С0
- 2) С12
- 3) С26
- 4) С14

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XY,inv(3)(p13q21) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) перичентрической инверсии
- 2) парацентрической инверсии
- 3) инсерции
- 4) изохромосомы

**ВОДА ДЛЯ ПЦР ДОЛЖНА БЫТЬ**

- 1) стерилизованной
- 2) дистиллированной
- 3) деионизированной
- 4) проточной

**НЕСБАЛАНСИРОВАННАЯ РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ РАЗВИТИЯ СИНДРОМА**

- 1) Лежена
- 2) Эдвардса
- 3) Дауна
- 4) Шерешевского – Тернера

**К ФУНКЦИЯМ ХРОМОСОМ ОТНОСЯТ**

- 1) передачу генетической информации при размножении клеток и организмов
- 2) хранение генетической информации клеток и организмов
- 3) воспроизведение и передачу генетической информации при размножении клеток и организмов
- 4) хранение, воспроизведение и передачу генетической информации при размножении клеток и организмов

**ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ИСПОЛЬЗУЮТ КОЛЦЕМИД**

## **ДЛЯ**

- 1) получения хорошего разброса хромосом
- 2) накопления клеток, находящихся в стадии метафазы
- 3) синхронизации культуры клеток
- 4) улучшения качества дифференциальной окраски хромосом

## **ГЕНЕТИЧЕСКИМ СЛЕДСТВИЕМ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) увеличение частоты генетической рекомбинации
- 2) гемизиготизация рецессивных мутаций
- 3) гомозиготизация рецессивных мутаций
- 4) снижение частоты генетической рекомбинации

## **ГЕРМИНАТИВНЫМ НАЗЫВАЮТ ЭПИТЕЛИЙ**

- 1) семенных канальцев
- 2) прямой кишки
- 3) кожи
- 4) маточных труб

## **ДИАГНОЗ «СИНДРОМ ДАУНА» ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТАМИ АНАЛИЗА**

- 1) генеалогического
- 2) близнецового
- 3) популяционного
- 4) цитогенетического

## **ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА САНФИЛИППО ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) Y-сцепленный

## **ТРОФОБЛАСТ ЯВЛЯЕТСЯ ЧАСТЬЮ**

- 1) семявыносящих протоков
- 2) внутренней клеточной массы
- 3) бластоцисты
- 4) мезодермы

## **КОЛИЧЕСТВО БЕЛОК-КОДИРУЮЩИХ ГЕНОВ У ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 20-25 тысяч
- 2) 40-45 тысяч
- 3) 100-120 тысяч
- 4) 150-300 тысяч

## **МИКРОСАТЕЛЛИТ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ТИП САТЕЛЛИТНОЙ ДНК, СОСТОЯЩИЙ ИЗ ТАНДЕМНО РАСПОЛОЖЕННЫХ ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ПОВТОРОВ ИЗ \_\_\_\_\_**

## **НУКЛЕОТИДОВ**

- 1) 1-2
- 2) 100-300
- 3) 20-70
- 4) 2-5

## **ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДОИМПЛАНТАЦИОННОГО ПЕРИОДА У ЭМБРИОНОВ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ (В ДНЯХ)**

- 1) 30
- 2) 60
- 3) 10-15
- 4) 6-7

## **ПЕРВИЧНОЙ СТРУКТУРОЙ БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ НАЗЫВАЮТ**

- 1) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом
- 2) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 3) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 4) порядок расположения нуклеотидов в цепи

## **БЕЛКОВО-ЛИПИДНАЯ СТРУКТУРА, ФОРМИРУЮЩАЯ ВНУТРЕНнюю ОРГАНИЗАЦИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ЯДРЕ КЛЕТКИ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) хроматин
- 2) ядерный матрикс
- 3) гетерохроматин
- 4) эухроматин

## **ПОЛИМЕРАЗНУЮ ЦЕПНУЮ РЕАКЦИЮ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) исследования хромосомного дисбаланса
- 2) проведения картирования генов
- 3) измерения активности ферментов
- 4) определения мутаций в генах

## **ТРАНСФЕКЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ ПРОЦЕСС ВНЕСЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ**

- 1) в клетки эукариот невирусным методом
- 2) в клетки бактерий
- 3) с помощью вирусного вектора
- 4) в клетки эукариот с помощью бактерий

## **ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИЗВЕСТНЫХ МУТАЦИЙ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) аллельспецифическую ПЦР
- 2) иммуногистохимию
- 3) ПЦР в реальном времени
- 4) ПЦР-ПДФ

## **ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ИМЕЮТ ГРУППУ КРОВИ АВ, ТО У НИХ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ДЕТЕЙ С**

## **ГРУППОЙ КРОВИ**

- 1) А
- 2) 0
- 3) АВ
- 4) В

## **МУТАЦИЯ, ПРИВОДЯЩАЯ К ЗАМЕНЕ АМИНОКИСЛОТЫ**

- 1) миссенс-мутация
- 2) синонимичная мутация
- 3) сеймсенс-мутация
- 4) нонсенс-мутация

## **КАРИОТИП 46,XX,del(5)(p13) СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) кошачьего крика
- 3) Дауна
- 4) Шерешевского-Тернера

## **МУТАЦИИ В ОБЛАСТИ МИКРОРНК**

- 1) всегда инактивируют онкогены
- 2) могут приводить к активации протоонкогенов
- 3) влияют только на транспорт аминокислот
- 4) не влияют на онкогенные свойства

## **ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ (КОЛИЧЕСТВЕННОЙ ПЦР)**

- 1) отсутствует возможность определения начальной концентрации таргетной ПЦР-матрицы
- 2) не используются флюорофоры
- 3) напрямую измеряется концентрация таргетной ПЦР-матрицы
- 4) измеряется изменение уровня флуоресцентного сигнала

## **ПРАВИЛЬНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ В ЦИКЛЕ ПЦР ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) денатурация ДНК → разрезание ДНК → полимеризация цепей
- 2) денатурация ДНК → элонгация цепей → отжиг праймеров
- 3) денатурация ДНК → отжиг праймеров → элонгация цепей
- 4) денатурация ДНК → добавление зондов → элонгация цепей

## **СИНДРОМ БЕРТА-ХОГГ-ДЮБЕ (Birt-Hogg-Dube) ОБУСЛОВЛЕН МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) FLCN
- 2) VHL
- 3) MET
- 4) RB1

## **ФЕРМЕНТЫ ВНУТРИ АКРОСОМЫ СПЕРМАТОЗОИДА НЕОБХОДИМЫ ДЛЯ**

- 1) пенетрации ооцитомы

- 2) пенетрации блестящей оболочки
- 3) формирования мужского пронуклеуса
- 4) пенетрации клеток лучистого венца

**ГОНОСОМЫ В ФОРМУЛЕ НОРМАЛЬНОГО МУЖСКОГО КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТ**

- 1) XY
- 2) XX
- 3) XXY
- 4) XYY

**СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) изменением первичной структуры  $\beta$ -цепей гемоглобина
- 2) изменением первичной структуры  $\delta$ -цепей гемоглобина
- 3) недостаточностью синтеза  $\beta$ -цепей гемоглобина
- 4) недостаточностью синтеза  $\delta$ -цепей гемоглобина

**ПОД ПЕРВИЧНОЙ СТРУКТУРОЙ БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ ПОДРАЗУМЕВАЮТ**

- 1) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 2) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 3) структуру отдельной аминокислоты
- 4) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом

**ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ВНУТРЬ ЭУКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) трансфекцией
- 2) трансформацией
- 3) клонированием
- 4) лигированием

**УКАЖИТЕ МОДИФИКАЦИЮ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ, ИСПОЛЬЗУЕМУЮ ДЛЯ МЕЧЕНИЯ ДНК-ЗОНДОВ**

- 1) полимеразная цепная реакция с рестрицированными фрагментами ДНК (RLFP)
- 2) количественная полимеразная цепная реакция в режиме реального времени (RT-PCR)
- 3) полимеразная цепная реакция с вырожденным праймером (DOP-PCR)
- 4) капельная цифровая полимеразная цепная реакция (DD-PCR)

**МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ ВКЛЮЧАЕТ \_\_\_\_\_ ГЕНОВ**

- 1) 700
- 2) 1000
- 3) 107
- 4) 37

**ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ХРОМОСОМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ**

- 1) только хромосом материнского происхождения
- 2) всех пар гомологичных хромосом, наследованных от одного из родителей
- 3) двух гомологичных хромосом, наследованных от одного из родителей, при отсутствии гомологичной хромосомы от второго родителя
- 4) только хромосом отцовского происхождения

### **ДОЛЯ ИНТРОНОВ ОТ ОБЩЕЙ ДЛИНЫ ПЕРВИЧНОГО РНК-ТРАНСКРИПТА В ПРОЦЕССЕ ЭВОЛЮЦИИ**

- 1) изменялась волнообразно
- 2) не изменялась
- 3) увеличивалась
- 4) уменьшалась

### **ДЛЯ АНАЛИЗА МЕТОДОМ ПДРФ ВАРИАНТА, ВЫЯВЛЕННОГО В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ ИСПОЛЬЗУЮТ ЭНДОНУКЛЕАЗУ РЕСТРИКЦИИ**

- 1) MspI с сайтом узнавания C<sup>^</sup>CGG
- 2) DdeI с сайтом узнавания C<sup>^</sup>TNAG
- 3) Hpy188I с сайтом узнавания TCN<sup>^</sup>GA
- 4) AclI с сайтом узнавания GT<sup>^</sup>MKAC

### **ВЕРНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ ОСНОВНЫХ ЭТАПОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) денатурация; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- 2) обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; денатурация; нанесение ДНК-зонда; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- 3) обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; нанесение ДНК-зонда; денатурация; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция
- 4) денатурация; нанесение ДНК-зонда; обработка хромосомного препарата РНК-азой-А и протеолитическими ферментами; гибридизация; отмывка неспецифически связавшихся ДНК-зондов; окрашивание; детекция

### **К ИНСТРУМЕНТАМ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА НЕ ОТНОСИТСЯ**

- 1) CRISPR/Cas
- 2) RT-PCR
- 3) TALEN
- 4) ZFN

### **РЕПАРАЦИЮ ДНК ПО ТИПУ СОЕДИНЕНИЯ НЕГОМОЛОГИЧНЫХ КОНЦОВ ПРИ РЕДАКТИРОВАНИИ ГЕНОМА ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) нокаута гена

- 2) исправления мутантных генов
- 3) увеличения экспрессии определенного белка
- 4) уменьшения экспрессии определенного белка

### **ДЛЯ РАСЧЕТА ПЕНЕТРАНТНОСТИ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН МЕТОД МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

- 1) близнецовый
- 2) моделирование наследственных аномалий
- 3) популяционно-статистический
- 4) генеалогический

### **К ТИПИЧНЫМ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИМ СИМПТОМАМ ПРИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ОТНОСИТСЯ**

- 1) атрофия зрительного нерва
- 2) пигментная дегенерация сетчатки
- 3) помутнение роговицы в виде завитков
- 4) глаукома

### **НЕ ЯВЛЯЕТСЯ БОЛЕЗНЬЮ И НЕ ИМЕЕТ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СОСТОЯНИЕ**

- 1) гипероксалурии
- 2) алкаптонурии
- 3) гиперглицинемии
- 4) пентозурии

### **РЕМОДЕЛИРОВАНИЕМ ХРОМАТИНА НАЗЫВАЮТ ПРОЦЕСС**

- 1) ацетилирования N-концов коровых гистонов
- 2) химической модификации N-концов коровых гистонов
- 3) перемещения рядом расположенных нуклеосом по нити ДНК с помощью специальных ферментов
- 4) деметилирования N-концов коровых гистонов

### **СИНТЕЗ БЕЛКА НА РИБОСОМАХ, НАПРАВЛЯЕМЫЙ МАТРИЦЕЙ иРНК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) репликацией
- 2) транскрипцией
- 3) трансляцией
- 4) сплайсингом

### **САМОЙ КОРОТКОЙ ФАЗОЙ МИТОЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) цитокинез
- 2) метафаза
- 3) телофаза
- 4) анафаза

### **ПРЕДОТВРАЩЕНИЕ УЩЕРБА И ДОСТИЖЕНИЕ ЗАЩИЩЕННОСТИ ЛИЧНОСТИ, ОБЩЕСТВА И ГОСУДАРСТВА ОТ ПОТЕНЦИАЛЬНЫХ И РЕАЛЬНЫХ БИОЛОГИЧЕСКИХ**

## **УГРОЗ ЭТО**

- 1) биозащищенность
- 2) биологическая опасность
- 3) биологическая безопасность
- 4) биологическая защита

## **ДЕФЕКТНЫМ ФЕРМЕНТОМ ПРИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) глюкозо-6-фосфатаза
- 2) люциферин-люицифераза
- 3) сукцинатлиаза
- 4) декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью

## **МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ**

- 1) рибозы, остатков фосфорной кислоты, 4 азотистых оснований
- 2) дезоксирибозы, остатков фосфорной кислоты, 4 азотистых оснований
- 3) рибозы и остатков фосфорной кислоты
- 4) дезоксирибозы и остатков фосфорной кислоты

## **ПРИ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПОРАЖАЮТСЯ**

- 1) печень, мышцы
- 2) ЦНС, мышцы
- 3) кости, мышцы
- 4) органы дыхания и пищеварения

## **УЧАСТНИКАМИ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МОГУТ БЫТЬ ТОЛЬКО \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМЫ**

- 1) метацентрические
- 2) половые
- 3) акроцентрические
- 4) субметацентрические

## **К СЕКВЕНАТОРАМ I ПОКОЛЕНИЯ ОТНОСИТСЯ СЕКВЕНАТОР**

- 1) Ion PGM (Ion Torrent/Life technology)
- 2) ABI 373 (Applied Biosystems)
- 3) GS FLX (454 life science/Roche)
- 4) Hi Seq (Illumina/Solexa)

## **РАДИОАКТИВНЫЕ ОТХОДЫ ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Г
- 2) Б
- 3) Д
- 4) В

## **ФАКУЛЬТАТИВНЫЙ ГЕТЕРОХРОМАТИН ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) повсеместной распространенностью по всем хромосомам

- 2) деконденсированным состоянием в интерфазе
- 3) ранним временем репликации в S–периоде клеточного цикла
- 4) формированием лишь на определенных стадиях жизни организма в пределах только одной из пары гомологичных хромосом

**ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ, ПРИВОДЯЩИМ К ЗАКОНОМЕРНОМУ ВОЗНИКНОВЕНИЮ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ В ПРЕДЕЛАХ ОДНОГО ХРОМОСОМНОГО РЕГИОНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) взаимный обмен идентичными последовательностями гомологичных хромосом (мейотический кроссинговер), проходящий между блоками сегментных дупликаций
- 2) неаллельная гомологичная рекомбинация между блоками сегментных дупликаций
- 3) проскальзывание репликации ДНК в участках, фланкированных блоками сегментных дупликаций
- 4) геновая конверсия в участках хромосом, фланкированных блоками сегментных дупликаций

**ПРАЙМЕРЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР, ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) меченые фрагменты ДНК, с определенной локализацией на хромосоме
- 2) фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему
- 3) короткие специфические фрагменты ДНК длиной 20-25 нуклеотидов
- 4) фрагменты ДНК длиной 500- 1000 нуклеотидов

**МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) определение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- 2) выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке
- 3) гидролиз ДНК с помощью рестриктазы
- 4) позиционное клонирование ДНК

**ПОЛУЧЕНИЕ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ИЗ КУЛЬТИВИРУЕМЫХ in vitro ВОРСИН ХОРИОНА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЕТ ИНФОРМАЦИЮ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК**

- 1) цитотрофобласта
- 2) экстраэмбриональной эктодермы
- 3) экстраэмбриональной мезодермы
- 4) экстраэмбриональной эндодермы

**ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) панмиксия
- 2) увеличение доли гетерозигот
- 3) увеличение доли рецессивных гомозигот
- 4) увеличение доли доминантных гомозигот

**У ПАЦИЕНТА С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ ТИП 1 НАБЛЮДАЕТСЯ**

- 1) повышение активности галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы
- 2) снижение концентрации галактозы

- 3) снижение концентрации галактозо-1-фосфата
- 4) повышение концентрации галактозы

### **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕОБХОДИМО ОБЕСПЕЧИТЬ**

- 1) возможность обследовать на гетерозиготное носительство мутаций родственников больного
- 2) пренатальную диагностику заболевания при следующей беременности у родителей выявленных больных
- 3) доступное и своевременное лечение для всех выявленных больных
- 4) возможность при следующей беременности родителям воспользоваться программой ЭКО с преимплантационной диагностикой

### **ГЕН, МУТАЦИЯ В КОТОРОМ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ПРИВОДИТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ БОЛЕЗНИ ЛИ**

- 1) NDUFA12
- 2) NDUFS3
- 3) SURF1
- 4) mtND2

### **ПРИ НОРМАЛЬНОМ ПРОТЕКАНИИ МИТОЗА**

- 1) все хромосомы расходятся синхронно
- 2) некоторые хромосомы могут отставать
- 3) некоторые хромосомы могут опережать остальные
- 4) некоторые хромосомы могут распадаться на фрагменты

### **С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ СЕМЕЙСТВА FANС АССОЦИИРОВАНА**

- 1) акральная меланома
- 2) нейробластома
- 3) прогерия
- 4) анемия

### **КОСВЕННАЯ ДНК-ДИАГНОСТИКА**

- 1) обладает 100% точностью
- 2) не требует сбора семейного анамнеза
- 3) не требует знания гена и спектра мутаций в нем
- 4) возможна при полилокусном заболевании

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,del(5)(q13) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ \_\_\_\_\_ ДЕЛЕЦИИ В \_\_\_\_\_ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 5**

- 1) интерстициальной; коротком
- 2) терминальной; коротком
- 3) терминальной; длинном
- 4) интерстициальной; длинном

### **РЕПЛИКАЦИЮ ДНК КАТАЛИЗИРУЕТ ФЕРМЕНТ**

- 1) ДНК-хеликаза
- 2) обратная транскриптаза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) ДНК-гираза

### **ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА В ООГЕНЕЗЕ ЗАВЕРШАЕТСЯ**

- 1) после рождения
- 2) во время овуляции
- 3) на восьмом месяце внутриутробного развития
- 4) во время оплодотворения яйцеклетки

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ МУЖСКОГО КАРИОТИПА С МОНОСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 12 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 45,XY,-12
- 2) 47,XY,+13
- 3) 46,XY
- 4) 47,XY,+21

### **ЧИСЛО ДИСТАНЦИОННО РАЗОБЩЁННЫХ ГИБРИДИЗАЦИОННЫХ СИГНАЛОВ ОТ ЛОКУС-СПЕЦИФИЧЕСКИХ ДНК-ЗОНДОВ НА ГЕНЫ BCR И AVL В ПРОСТРАНСТВЕ ИНТЕРФАЗНОГО ЯДРА ПРИ НАЛИЧИИ «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ» ХРОМОСОМЫ БУДЕТ РАВНО**

- 1) 2
- 2) 1
- 3) 4
- 4) 3

### **ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ПОМОЩЬ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) частью амбулаторно-поликлинической помощи
- 2) медицинской помощью, оказываемой на платной основе
- 3) частью обособленной системы в своем определении и анализе
- 4) частью специализированной медицинской помощи

### **ПРОИЗОШЛА МУТАЦИЯ В КОДИРУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ 5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3', ИЗМЕНЕННАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ИМЕЕТ ВИД: 5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CA-3'. ОПРЕДЕЛИТЕ ХАРАКТЕР МУТАЦИИ**

- 1) нейтральная замена нуклеотида
- 2) инсерция и сдвиг рамки считывания
- 3) делеция и сдвиг рамки считывания
- 4) нонсенс и формирование стоп-кодона

### **В ДНК-ДИАГНОСТИКЕ СИНДРОМОВ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ И АНГЕЛЬМАНА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ**

- 1) ПЦР в реальном времени
- 2) метил-специфичная ПЦР
- 3) SSCP анализ
- 4) секвенирование ДНК

**ДЛЯ ПОИСКА НЕИЗВЕСТНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) ПЦР-ПДРФ
- 2) электрофореза в акриламидном геле
- 3) ПЦР в реальном времени
- 4) секвенирования

**ПЕРИОД КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА, В КОТОРОМ ПРОИСХОДИТ РЕПЛИКАЦИЯ ДНК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) S-фаза
- 2) G1-фаза
- 3) G2-фаза
- 4) цитокинез

**КОЛИЧЕСТВО ПАР ХРОМОСОМ В ГРУППЕ «F» У ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 3
- 2) 2
- 3) 5
- 4) 4

**ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1D ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) DES
- 2) MYOT
- 3) LMNA
- 4) GYG1

**МУТАЦИИ, ВЫЯВЛЕННОЙ В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СНИЗУ, С МУТАЦИЕЙ – СВЕРХУ) ПО НОМЕНКЛАТУРЕ HGVS СООТВЕТСТВУЕТ ЗАПИСЬ**

- 1) NM\_000267.3:c.3921C>T
- 2) NM\_000267.3:c.3921del
- 3) NM\_000267.3:c.3920\_3921insAT
- 4) NM\_000267.3:c.3920\_3921del

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ СИНДРОМОМ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ**

- 1) WAGR
- 2) 1p36
- 3) Рубинштейна – Тейби
- 4) Миллера – Дикера

## **НЕ ВСЕ ЗАМЕНЫ ОСНОВАНИЙ ПРИВОДЯТ К МИССЕНС-МУТАЦИИ ИЗ-ЗА ТАКОГО СВОЙСТВА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА КАК**

- 1) однозначность
- 2) универсальность
- 3) триплетность
- 4) вырожденность

## **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА С ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНЫХ ЗОНДОВ ВОЗМОЖНА ПРИ**

- 1) синдроме Апера
- 2) синдроме Меккеля
- 3) хорее Гентингтона
- 4) синдроме алкогольного плода

## **ДЛЯ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ**

- 1) характерны нарушения полового созревания
- 2) характерны множественные врожденные пороки развития
- 3) характерна врожденная тугоухость
- 4) характерен феномен антиципации

## **БЕЛОК, ЯВЛЯЮЩИЙСЯ ДАТЧИКОМ НАТЯЖЕНИЯ НИТЕЙ ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ В МЕТАФАЗУ, И КОНТРОЛИРУЮЩИЙ РАВНОВЕРОЯТНУЮ СЕГРЕГАЦИЮ ХРОМОСОМ ПРИ КЛЕТОЧНОМ ДЕЛЕНИИ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) центромерный белок B
- 2) аргонавт (Ago I)
- 3) шугошин (Sgo I)
- 4) центромерный белок E

## **К «ТОЧКОВЫМ» МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ**

- 1) микродупликации в коротком плече хромосомы
- 2) экспансии повторов в промоторной области гена
- 3) микроделеции в длинном плече хромосомы
- 4) нуклеотидную замену в сайте сплайсинга

## **ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ИМЕЮТ ГРУППУ КРОВИ АВ, ТО У НИХ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ДЕТЕЙ С ГРУППОЙ КРОВИ**

- 1) O
- 2) A
- 3) B
- 4) AB

## **РЕГУЛЯЦИЯ ТРАНСКРИПЦИИ В ОСНОВНОМ ПРОИСХОДИТ НА СТАДИИ**

- 1) инициации
- 2) элонгации
- 3) терминации

4) аттенуации

### **СЦЕПЛЕНО С Х-ХРОМОСОМОЙ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) болезнь Дауна
- 2) дальтонизм
- 3) алкаптонурия
- 4) фенилкетонурия

### **ОБЩАЯ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ СПЕРМАТОГЕНЕЗА У ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1 год
- 2) 10 дней
- 3) 72-75 дней
- 4) 3-5 дней

### **ПРИБОР ДЛЯ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ПРОДУКТОВ АМПЛИФИКАЦИИ ПОСЛЕ ПРОВЕДЕНИЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА В ГЕЛЕ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) трансиллюминатором
- 2) термоциклером
- 3) детектором
- 4) амплификатором

### **КАРИОТИП МАЛЬЧИКА С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА МОЖЕТ БЫТЬ ЗАПИСАН В ВИДЕ**

- 1) 46, XX, del(7p)
- 2) 46, XY, del(5p)
- 3) 46, XY, del(4p)
- 4) 46, XX, del(6p)

### **В МЕТОДЕ ОТ-ПЦР НА ПЕРВОМ ЭТАПЕ ПРОИСХОДИТ**

- 1) денатурация двухцепочечной ДНК
- 2) синтез кДНК на матрице РНК
- 3) активация Таq полимеразы
- 4) синтез второй цепи ДНК на матрице кДНК

### **КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ПРОЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) расщелиной нёба
- 2) лимфатическим отеком
- 3) гинекомастией
- 4) практически нормальным фенотипом

### **ОДИНАКОВЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД У ВСЕХ ЖИВЫХ ОРГАНИЗМОВ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ЯВЛЕНИЕ**

- 1) специфичности
- 2) вырожденности

- 3) универсальности
- 4) плейотропности

**МЕТОДОМ КОЛИЧЕСТВЕННОГО АНАЛИЗА СПЕКТРА АМИНОКИСЛОТ В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) высокоэффективная жидкостная хроматография
- 2) тонкослойная хроматография аминокислот
- 3) колориметрический метод
- 4) пламенная фотометрия

**АНАЛИЗ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЛИНИИ ПЛЮРИПОТЕНТНЫХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПОКАЗАЛ МИТОХОНДРИАЛЬНУЮ ГЕТЕРОПЛАЗМИЮ. КАКИМ МЕТОДОМ ВЫДЕЛЕНИЯ БЫЛИ ПОЛУЧЕНЫ ЭТИ КЛЕТКИ?**

- 1) экспрессия факторов Мануки
- 2) перенос ядра соматической клетки
- 3) веретенообразный ядерный перенос
- 4) диссекция преимплантационной бластоцисты

**ПАТОЛОГИЯ КИНЕТОХОРА ОДНОЙ МИТОТИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ**

- 1) анеуплоидной клетки
- 2) двужядерной клетки
- 3) трёх полюсов у веретена деления
- 4) эндомитоза

**ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В %)**

- 1) 10
- 2) 20
- 3) 30
- 4) 5

**ПОЛНОГЕНОМНАЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ВОЗНИКАЕТ ПРИ**

- 1) реципрокной транслокации
- 2) утрате хромосомных наборов отцовского и материнского происхождения
- 3) утрате целого хромосомного набора отцовского или материнского происхождения и удвоения оставшегося
- 4) дупликации хромосомных наборов отцовского и материнского происхождения

**ТЕРМОСТАБИЛЬНЫМ ФЕРМЕНТОМ, ОСУЩЕСТВЛЯЮЩИМ ПЦР, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ревертаза
- 2) синтетаза
- 3) Таq-ДНК-полимераза
- 4) праймаза

**ОГРАНИЧЕНИЕ РАСПРОСТРАНЕНИЯ ПАТОГЕННЫХ БИОЛОГИЧЕСКИХ АГЕНТОВ (ПБА) БЫВАЕТ**

- 1) целенаправленное и случайное
- 2) полное и частичное
- 3) общее и выборочное
- 4) первичное и вторичное

**В СОСТАВ ЯДЕРНОЙ ЛАМИНЫ ВХОДЯТ**

- 1) ламины
- 2) конденсины
- 3) топоизомеразы
- 4) ДНК-полимеразы

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТОВ В КАЧЕСТВЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОГО ТЕСТА ПЕРВОЙ ЛИНИИ МОЖНО ПРИМЕНЯТЬ ПРИ \_\_\_ТИПАХ НЕЙРОНАЛЬНЫХ ЦЕРОИДНЫХ ЛИПОФУСЦИНОЗОВ**

- 1) 3,4
- 2) 1,2
- 3) всех
- 4) 1,2,3

**В БРАКЕ МЕЖДУ МУЖЧИНОЙ, БОЛЬНЫМ ГЕМОФИЛИЕЙ, И ЖЕНЩИНОЙ БЕЗ ОТЯГОЩЕННОЙ РОДОСЛОВНОЙ ПО ГЕМОФИЛИИ \_\_\_\_\_ БУДУТ \_\_\_\_\_**

- 1) 50% мальчиков; здоровы
- 2) все девочки; больны
- 3) все мальчики; здоровы
- 4) все мальчики; больны

**ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ПРОБУ БЕРУТ ИЗ**

- 1) пятки
- 2) безымянного пальца правой руки
- 3) подкожной вены руки
- 4) бедренной артерии

**СИНХРОНИЗАЦИЯ КУЛЬТУР ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДОСТИГАЕТСЯ ДОБАВЛЕНИЕМ РАСТВОРА**

- 1) цитрата натрия
- 2) демеколцина
- 3) колцемида
- 4) метотрексата

**ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ВЫБОРА ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ МИКРОДЕЛЕЦИИ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 МИЛЛИОНА ПАР ОСНОВАНИЙ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) HR-CGH

- 2) mBAND
- 3) Rx-FISH
- 4) хромосомный микроматричный анализ на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)

#### **ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) болеют только мужчины, женщины являются носителями
- 2) болеют только женщины, мужчины являются носителями
- 3) наблюдается горизонтальная передача признака
- 4) наблюдается вертикальная передача признака

#### **НАРУШЕНИЕ МЕТИЛИРОВАНИЯ ПРОМОТОРОВ ГЕНОВ ПРОВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЦИТОКИНОВ ВЫЗЫВАЮТ**

- 1) нарушения системы свертывания крови
- 2) аутоиммунные и ревматические болезни
- 3) нарушения работы нервной системы
- 4) нарушения работы сердечно-сосудистой системы

#### **КОНЦЕНТРАЦИЯ ЛАКТАТА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ**

- 1) нарушениях обмен пуринов и пиримидов
- 2) гликогенозах
- 3) дефектах цикла мочевины
- 4) порфирии

#### **У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА С ТРИСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 18 В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) Патау
- 3) Дауна
- 4) Эдварса

#### **МЕТОД КОМБИНАТОРНОГО БИНАРНОГО МЕЧЕНИЯ (СОВРА) ОСНОВАН НА**

- 1) применении 24 флуорохромов с перекрывающимися широкими спектрами флуоресценции для мечения ДНК-библиотек
- 2) использовании для мечения ДНК-зондов различных пропорций в комбинациях флуорохромов
- 3) использовании для мечения хромосомо-специфичных ДНК-зондов различных концентраций одного флуорохрома
- 4) применении 24 флуорохромов с неперекрывающимися узкими спектрами флуоресценции для мечения ДНК-библиотек

#### **МИГРАЦИЯ МОЛЕКУЛЫ ДНК В ГЕЛЕ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) длины фрагмента ДНК
- 2) конформации ДНК
- 3) использованного красителя

4) электрического напряжения

**КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСУТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) гаплоидной
- 2) тетраплоидной
- 3) диплоидной
- 4) анеуплоидной

**АЛКИЛИРУЮЩИЕ СОЕДИНЕНИЯ ВЫЗЫВАЮТ**

- 1) образование димеров оснований
- 2) химические перестройки оснований
- 3) вставку лишних оснований
- 4) замену одного основания на другое

**ФЕРМЕНТОМ, ОСУЩЕСТВЛЯЮЩИМ СШИВКУ ФРАГМЕНТОВ ОКАЗАКИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ДНК-лигаза
- 2) ДНК-полимераза I
- 3) рестриктаза
- 4) эндонуклеаза

**ХРОМОСОМА ЧЕЛОВЕКА И ЭУКАРИОТ СОДЕРЖИТ**

- 1) несколько молекул ДНК
- 2) одну молекулу двуцепочечной ДНК
- 3) только ДНК, участвующую в транскрипции
- 4) только РНК-белковый комплекс

**ТИПИЧНЫМИ ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ПАЦИЕНТОВ С КАРИОТИПОМ 47,XXY ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) расщелины верхней губы и нёба, монголоидный разрез глаз, иммунодефицит
- 2) низкий рост, выраженное снижение интеллекта, монголоидный разрез глаз
- 3) гинекомастия, высокий рост, женский тип телосложения, олигоспермия, азооспермия
- 4) низкий рост волос на шее, бочкообразная грудная клетка, первичная аменорея

**ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП ОБОЗНАЧАЕТСЯ СИМВОЛАМИ**

- 1) Aa
- 2) aa
- 3) AA
- 4) A

**ПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ МЕТОДА АНАЛИЗА ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие экстремальных вариантов С-полиморфизма хромосом
- 2) наличие у пробанда с умственной отсталостью и множественными врожденными

пороками развития нетипичной картины дифференциальной сегментации G-окрашенных хромосом в одном или нескольких сегментах

- 3) вирусное заболевание, перенесенное матерью в первом триместре беременности
- 4) наличие в семье ребенка с хромосомным заболеванием, обусловленным анеупloidией хромосом

### **ДНК-ДИАГНОСТИКА ТЯЖЕЛОЙ МИОКЛОНИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИИ МЛАДЕНЧЕСТВА (СИНДРОМ ДРАВЕ) ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) полноэкзомное секвенирование
- 2) секвенирование гена SCN1A
- 3) секвенирование клинического экзома
- 4) поиск частых мутаций в генах SCN1B, SCN2A, SCN3A

### **КОЛИЧЕСТВО ГАМЕТ, ОБРАЗУЮЩИХСЯ ИЗ 100 ООЦИТОВ II ПОРЯДКА, РАВНО**

- 1) 400
- 2) 800
- 3) 200
- 4) 100

### **МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА МОЖЕТ БЫТЬ АССОЦИИРОВАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) COL7A1
- 2) COL1A1
- 3) COL12A1
- 4) COL3A1

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТО С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ**

- 1) сочетаются опухоли гонад
- 2) сочетается нейробластома
- 3) сочетается опухоль Вильмса
- 4) сочетается ретинобластома

### **К КОМПОНЕНТАМ, ОТСУТСТВУЮЩИМ В РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ СОВРЕМЕННОГО МЕТОДА ПО СЕНГЕРУ, ОТНОСЯТ**

- 1) дезоксинуклеотиды, меченные радиоактивным изотопом
- 2) секвенирующий праймер
- 3) ДНК-полимеразу
- 4) ДНК-матрицу

### **ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) метод метаболического кооперирования
- 2) определение электролитов в биологических жидкостях
- 3) исследование активности лизосомных ферментов
- 4) выявление продуктов дефектного катаболизма содержимого лизосом

### **УНИКАЛЬНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК ВХОДЯТ В СОСТАВ**

- 1) полиндромных последовательностей
- 2) блоков низкокопийных повторов
- 3) структурных генов
- 4) микросателлитных последовательностей

### **ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ Y-ХРОМОСОМЫ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) стандартное цитогенетическое исследование
- 2) MLPA
- 3) ПЦР
- 4) сравнительную геномную гибридизацию

### **БЫСТРОЕ ПРОГРЕССИРОВАНИЕ ХРОНИЧЕСКОЙ ПОЧЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ**

- 1) амилоидозе
- 2) гидронефротической трансформации почки
- 3) обструктивном мегауретере
- 4) интерстициальном цистите

### **ПРИ ОТРИЦАТЕЛЬНОМ РЕЗУЛЬТАТЕ СКРИНИНГОВОГО ТЕСТА НА ВЫЯВЛЕНИЕ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ ГЕНОВ BRCA1/2 У ПАЦИЕНТОВ С ОТЯГОЩЕННЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ АНАМНЕЗОМ ПРОВОДИТСЯ**

- 1) поиск химерных транскриптов генов BRCA1/2
- 2) установление нуклеотидной последовательности кодирующих фрагментов генов ATM, BRCA1/2, CHEK2 методом NGS
- 3) установление нуклеотидной последовательности кодирующих фрагментов гена KRAS методом NGS
- 4) валидация результатов молекулярно-генетической диагностики методами иммуногистохимии

### **АНАЛИЗ «ПРЯМЫХ» ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ИЗ ВОРСИН ХОРИОНА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЕТ ИНФОРМАЦИЮ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК**

- 1) экстраэмбриональной эндодермы
- 2) экстраэмбриональной мезодермы
- 3) цитотрофобласта
- 4) экстраэмбриональной эктодермы

### **ИЗМЕНЧИВОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) передачу заболеваний в ряду поколений
- 2) биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством
- 3) передачу заболеваний через поколение
- 4) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства

### **ВЫДЕЛЯЮТ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ**

- 1) младенческую болезнь Помпе, болезнь Помпе с поздним началом
- 2) детскую болезнь Помпе, ювенильную болезнь Помпе, болезнь Помпе с поздним началом
- 3) детскую болезнь Помпе, болезнь Помпе с поздним началом
- 4) ювенильную болезнь Помпе, болезнь Помпе с поздним началом

#### **СИНТЕЗ БЕЛКА В КЛЕТКЕ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) митохондриях
- 2) рибосомах
- 3) лизосомах
- 4) цитоплазме

#### **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА «КОШАЧЬЕГО КРИКА», ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 5p15.2
- 2) 13q12
- 3) 4p16.3
- 4) 18q11

#### **В ПЦР-ЛАБОРАТОРИИ СМЕНУ РАБОЧЕЙ ОДЕЖДЫ СОТРУДНИКОВ ПРОВОДЯТ НЕ РЕЖЕ 1 РАЗА В**

- 1) 1 день
- 2) 1 неделю
- 3) 2 недели
- 4) 3 дня

#### **ИСХОДЯ ИЗ ФОРМУЛЫ КАРИОТИПА 46,XY,ins(5;2)(p14;q32q22) СЛЕДУЕТ, ЧТО ХРОМОСОМОЙ-РЕЦИПИЕНТОМ В ИНСЕРЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) X
- 2) Y
- 3) 2
- 4) 5

#### **КОЛИЧЕСТВО ТЕЛЕЦ БАРРА В БУККАЛЬНЫХ ЭПИТЕЛИОЦИТАХ ЖЕНЩИН С ТРИСОМИЕЙ ПО X-ХРОМОСОМЕ**

- 1) два
- 2) ноль
- 3) одно
- 4) три

#### **ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) хромосомный микроматричный анализ
- 2) тандемную масспектрометрию
- 3) интерфазный FISH-метод

4) КФ-ПЦР

**ПЕРЕДОВЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ МУТАЦИЙ, ПРИВОДЯЩИХ КО ВТОРИЧНОЙ РЕЗИСТЕНТНОСТИ ПРИ РАКЕ ЛЕГКОГО, ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛИЗ**

- 1) тандемных сателлитных повторов
- 2) митохондриальной ДНК
- 3) внеклеточной циркулирующей ДНК
- 4) мяРНК

**КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) гинекомастией
- 2) лимфатическим отеком
- 3) аномалиями наружных гениталий
- 4) практически нормальным фенотипом

**ИДЕНТИФИКАЦИЯ ИНТЕРСТИЦИАЛЬНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНСЕРЦИИ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА**

- 1) mBAND
- 2) aCGH
- 3) Rx-FISH
- 4) CGH

**СИСТЕМУ CRISPR/CAS9 НЕЛЬЗЯ ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ**

- 1) вырезания генов
- 2) внесения точечных мутаций
- 3) доставки плазмид
- 4) встраивания новых генов

**МЕТОДОМ КОЛИЧЕСТВЕННОГО АНАЛИЗА СПЕКТРА АМИНОКИСЛОТ В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕНЕНИЕ**

- 1) тонкослойной хроматографии
- 2) пламенной фотометрии
- 3) колориметрических методов
- 4) автоматического анализатора

**СИНДРОМ САНФИЛИППО НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивно
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) сцеплено с X-хромосомой
- 4) сцеплено с Y-хромосомой

**ОСНОВНОЙ ЗАДАЧЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) подтверждение или уточнение диагноза наследственного заболевания

- 2) диагностика гетерозиготного носительства известных мутаций в генах частых наследственных болезней
- 3) установление родства, в том числе определение отцовства
- 4) пренатальная диагностика наследственных заболеваний

#### **РАБОТНИКИ ЛАБОРАТОРИИ ДОЛЖНЫ МЫТЬ РУКИ**

- 1) перед приемом пищи и в конце рабочего дня
- 2) только после манипуляций с инфицированными материалами
- 3) каждый раз после манипуляций с инфицированными материалами, а также в конце рабочего дня
- 4) в конце рабочего дня с применением кожных антисептиков

#### **ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТРИСОМИИ 18 НА ЯДРАХ БЛАСТОМЕРОВ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) спектрального кариотипирования (SKY)
- 2) мультицветной FISH
- 3) хромосомной микродиссекции
- 4) центромеро-специфичного ДНК-зонда

#### **ПОЯВЛЕНИЕ В КЛЕТКЕ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ИЗОДИСОМИИ ХРОМОСОМ МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАНО**

- 1) с возникновением зиготы с тремя пронуклеусами
- 2) со снижением частоты гомологичной рекомбинации
- 3) с ошибками сегрегации гомологичных хромосом в мейозе I
- 4) с коррекцией моносомии в зиготе

#### **УРОВЕНЬ ЦВЕТОВОЙ ДИФФЕРЕНЦИАЦИИ ХРОМОСОМНЫХ СЕГМЕНТОВ ПРИ mBAND В СРЕДНЕМ СОПОСТАВИМ С РАЗРЕШЕНИЕМ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО G-ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ, РАВНЫМ \_\_\_\_\_ СЕГМЕНТАМ НА ГАПЛОИДНЫЙ ГЕНОМ**

- 1) 1000
- 2) 650
- 3) 550
- 4) 850

#### **ЭЛЕМЕНТАРНОЙ ЕДИНИЦЕЙ СТРУКТУРЫ ХРОМАТИНА ЭУКАРИОТ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) метафазная хромосома
- 2) нуклеомер
- 3) нуклеосома
- 4) двойная спираль ДНК

#### **ФОРМИРОВАНИЕ ТРЕХ ЗАРОДЫШЕВЫХ ЛИСТКОВ ПРОИСХОДИТ НА \_\_\_\_\_ ДЕНЬ ПОСЛЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ**

- 1) 20-21
- 2) 16-18
- 3) 60-65

4) 40-41

**ДЛЯ МЕТАЦЕНТРИЧЕСКИХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ИНТЕРВАЛ ЦЕНТРОМЕРНОГО ИНДЕКСА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 30-15
- 2) 10-0
- 3) 45-26
- 4) 50-46

**ПРИ МИОПАТИИ МИОШИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНАХ**

- 1) ANO5
- 2) FKTN
- 3) ADCK3
- 4) GBE1

**КАРИОТИП 47,XYU СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Дисомии Y-хромосомы
- 2) Клайнфельтера
- 3) Дауна
- 4) Шерешевского-Тернера

**ЕСЛИ ВЕРОЯТНОСТЬ КРОССИНГОВЕРА МЕЖДУ ГЕНАМИ M И N СОСТАВЛЯЕТ 10%, ТО РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ НИМИ СОСТАВЛЯЕТ (В МОРГАНИДАХ)**

- 1) 0,1
- 2) 1
- 3) 10
- 4) 100

**С УЧЕТОМ ТРЕБОВАНИЙ В ПОМЕЩЕНИЯХ \_\_\_\_\_ ЛАБОРАТОРИИ ПОВЕРХНОСТЬ СТЕН, ПОЛОВ И ПОТОЛКОВ ДОЛЖНА БЫТЬ ГЛАДКОЙ, БЕЗ ДЕФЕКТОВ, ЛЕГКОДОСТУПНОЙ ДЛЯ ВЛАЖНОЙ УБОРКИ И УСТОЙЧИВОЙ К ОБРАБОТКЕ МОЮЩИМИ И ДЕЗИНФИЦИРУЮЩИМИ СРЕДСТВАМИ**

- 1) всей (во всех)
- 2) «чистой зоны»
- 3) «заразной зоны»
- 4) «санпропускника»

**МИКРОДЕЛЕЦИОННЫЙ СИНДРОМ МОЖЕТ БЫТЬ ПОДТВЕРЖДЕН С ПОМОЩЬЮ**

- 1) рутинной окраски препаратов метафазных хромосом
- 2) FISH с использованием локус-специфических зондов
- 3) FISH с использованием цельнохромосомных зондов
- 4) электронно-микроскопического исследования хромосом

**ИНГИБИТОРЫ ТИРОЗИНКИНАЗ ПОКАЗАНЫ ПРИ ЛЕЙКОЗАХ, ЕСЛИ ВЫЯВЛЕНА**

- 1) транслокация t(9;22)
- 2) транслокация t(4;11)
- 3) делеция в гене BRCA
- 4) инсерция в гене EGFR

#### **ПРЕАКСИАЛЬНАЯ ПОЛИДАКТИЛИЯ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) деформациям
- 2) мальформациям
- 3) дизрупциям
- 4) дисплазиям

#### **БЫСТРОТА И ВОСПРОИЗВОДИМОСТЬ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) культивирования клеток хориона
- 2) культивирования клеток плаценты
- 3) культивирования клеток амниотической жидкости
- 4) прямых препаратов ворсин хориона

#### **ПРИЧИНОЙ ВОЗРОСШЕЙ ЧАСТОТЫ СИНДРОМА ВИДЕМАНА-БЕКВИТА В ПОСЛЕДНИЕ ГОДЫ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) активное развитие вспомогательных репродуктивных технологий
- 2) увеличение локальной радиационной нагрузки
- 3) глобализация
- 4) резкий рост численности населения

#### **МЕТОД МЛРА (МУЛЬТИПЛЕКСНАЯ ЛИГАЗОЗАВИСИМАЯ АМПЛИФИКАЦИЯ) ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛЯТЬ**

- 1) группы сцепления
- 2) точечные мутации в гене
- 3) внутригенные и внегенные микросателлитные повторы в гене
- 4) крупные хромосомные перестройки

#### **В КЛЕТКАХ ОПУХОЛЕЙ ОДИНАКОВОГО ГИСТОГЕНЕЗА ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ ТРАНСФОРМАЦИЯ КЛЕТОК СВЯЗАНА С/СО**

- 1) старением клеток
- 2) изменением характера репликации отдельных хромосом
- 3) специфической вирусной инфекцией
- 4) экспрессией различных онкогенов

#### **ИНВЕРСИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) включение нового генетического материала в хромосому
- 2) перенос гена из одного участка хромосомы в другой
- 3) поворот участка хромосомы на 180 градусов
- 4) перенос ДНК из ядра в цитоплазму

## **С УЧЕТОМ ТРЕБОВАНИЙ, ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ ИНСТРУКТАЖ ПО ПРАВИЛАМ БЕЗОПАСНОГО ОБРАЩЕНИЯ С ОТХОДАМИ ПРОВОДЯТ**

- 1) 1 раз в 2 года
- 2) 1 раз в 3 года
- 3) при приеме на работу и затем 1 раз в год
- 4) при приеме на работу и затем 1 раз в 3 года

## **МЕТИЛИРОВАНИЕ ДНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТ**

- 1) ДНК-полимераза-альфа
- 2) ДНК-гираза
- 3) метил-цитозин распознающий белок
- 4) ДНК-метилтрансфераза

## **МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛИМОРФИЗМА ДЛИН РЕСТРИКЦИОННЫХ ФРАГМЕНТОВ ОСНОВАН НА**

- 1) различной скорости движения однонитевых фрагментов ДНК в денатурирующем геле
- 2) различной температуре плавления мутантной ДНК и ДНК дикого типа
- 3) гидролизе ДНК с помощью метилчувствительной эндонуклеазы рестрикции
- 4) замене нуклеотидов в ДНК, приводящей к изменению сайта узнавания для таргетных эндонуклеаз рестрикции

## **ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,del(5)(p15.2)
- 2) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 3) 46,XX,dup(4)(p16.3)
- 4) 46,XY,del(22)(q11.2)

## **ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ГЕНОМА ЭУКАРИОТ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отсутствие энхансеров и сайленсеров
- 2) отсутствие интронов
- 3) наличие повторяющихся и некодирующих последовательностей
- 4) наличие операторов и индукторов в промоторах генов

## **К ТИПИЧНЫМ ФЕНОТИПИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОТНОСЯТ**

- 1) монголоидный разрез глаз
- 2) расщелину верхней губы и нёба
- 3) высокий рост
- 4) крыловидные складки на шее

## **НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ПОВЫШЕННЫМ РИСКОМ РАЗВИТИЯ РАКА ТОЛСТОЙ КИШКИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) синдром фон Хиппель-Линдау (VHL)
- 2) МЭН (RET)

- 3) ретинобластома (RB)
- 4) синдром Линча (MSH2, MLH1, MSH6, PMS2)

### **ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТРИСОМИИ 21 НА ЯДРАХ БЛАСТОМЕРОВ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) хромосомной микродиссекции
- 2) мультицветной FISH
- 3) центромеро-специфичного ДНК зонда
- 4) уникального локус-специфичного ДНК-зонда

### **ТЕТРАПЛОИДИЯ ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ НАЛИЧИЯ В КАРИОТИПЕ**

- 1) лишних 46 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- 2) лишних 23 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
- 3) структурной перестройки в пределах одной пары гомологичных хромосом
- 4) структурной перестройки в пределах двух пар негомологичных хромосом

### **ГИГАНТСКИЙ ООЦИТ С ДВУМЯ ПОЛЯРНЫМИ ТЕЛЬЦАМИ**

- 1) обычно содержит нарушенный хромосомный набор
- 2) развивается после слияния двух ооцитов MII
- 3) приводит к рождению монозиготных близнецов
- 4) невозможно оплодотворить

### **СЕЛЕКТИВНЫЕ МАРКЕРНЫЕ ГЕНЫ НЕОБХОДИМЫ В ПЛАЗМИДЕ ДЛЯ**

- 1) уменьшения времени трансфекции
- 2) увеличения количества трансфицированных клеток
- 3) исследования экспрессии гена-вставки в клетке
- 4) отбора клеток, содержащих плазмиду, а также исследования наличия вставки в плазмиде

### **НАСЛЕДУЕТСЯ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ**

- 1) ахондроплазия
- 2) дальтонизм
- 3) муковисцидоз
- 4) гемофилия А

### **НА ПЕРВОМ ЭТАПЕ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОВОДЯТ ИССЛЕДОВАНИЕ**

- 1) анализ множества генов методами секвенирования нового поколения
- 2) метаболитов в биологических жидкостях
- 3) определение концентрации белков в биологических тканях
- 4) нагрузочные тесты

### **ION TORRENT PGM ПРИ СЕКВЕНИРОВАНИИ ДЕТЕКТИРУЕТ**

- 1) радиоактивную метку
- 2) изменение pH
- 3) вспышку света
- 4) флуоресцентную метку

#### **ДЕТЕКЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ПЦР ПО «КОНЕЧНОЙ ТОЧКЕ» ПРОИСХОДИТ ПО**

- 1) окончании стадии элонгации каждого цикла ПЦР
- 2) окончании стадии плавления каждого цикла ПЦР
- 3) окончании каждого цикла ПЦР
- 4) окончании ПЦР

#### **ДЛЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ ПРЕПАРАТЫ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ИЗ**

- 1) эпителиальных клеток
- 2) фибробластов кожи
- 3) лимфоцитов периферической крови
- 4) стволовых клеток

#### **ПРИ БРАКЕ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 100
- 2) 50
- 3) 25
- 4) 33

#### **ДВОЙНЫЕ СПУТНИКИ НА ХРОМОСОМЕ 15 ЯВЛЯЮТСЯ ПРИМЕРОМ**

- 1) геномной мутации
- 2) полиморфизма хромосом
- 3) триплоидии
- 4) однородительской дисомии

#### **ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) вероятность проявления признака у разных лиц, имеющих ген, контролирующий данный признак
- 2) показатель передачи признака больной женщиной всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной только всем дочерям
- 3) вероятность существования генетически гетерогенных форм наследственного синдрома
- 4) степень выраженности признака или болезни

#### **ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У ПРОБАНДА ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА И ВАРИАНТА НЕОПРЕДЕЛЕННОГО КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ В ГЕНЕ, ОБУСЛАВЛИВАЮЩЕМ РАЗВИТИЕ ФЕНОТИПА С РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, РЕКОМЕНДУЕТСЯ**

- 1) провести поиск данных вариантов у здоровых и больных сибсов пробанда для подтверждения их сцепления с заболеванием

- 2) провести поиск данных вариантов у биологических матери и отца пробанда для подтверждения транс-локализации выявленных вариантов
- 3) классифицировать вариант неопределенного клинического значения как вероятно патогенный
- 4) провести поиск варианта неопределенного клинического значения у 100 здоровых индивидуумов из исследуемой популяции для определения популяционной частоты варианта

**В СЛУЧАЕ АНЕУПЛОИДИЙ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА УТРАТУ ЦЕЛОЙ АУТОСОМЫ ОБОЗНАЧАЮТ СИМВОЛОМ \_\_\_\_ И СООТВЕТСТВУЮЩИМ НОМЕРОМ**

- 1) -
- 2) +
- 3) ?
- 4) :

**СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) моносомией по аутосоме
- 2) трисомией по аутосоме
- 3) моносомией по X-хромосоме
- 4) трисомией по X-хромосоме

**БЛОКАДА ЦИТОКИНЕЗА ПРИ FISH-АНАЛИЗЕ ДВУХЪЯДЕРНЫХ ЛИМФОЦИТОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДОСТИГАЕТСЯ ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) колхицина
- 2) демеколцина
- 3) цитохалазина В
- 4) митомицина С

**ПРЕИМУЩЕСТВОМ ПРОТОЧНОЙ ЦИТОМЕТРИИ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ КЛЕТОК С ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ МЕТКОЙ ПО СРАВНЕНИЮ С ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ МИКРОСКОПИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отсутствие необходимости в специальном оборудовании
- 2) отсутствие необходимости в дополнительной подготовке образца перед исследованием
- 3) возможность получить общее представление о флуоресценции
- 4) возможность охарактеризовать каждую клетку

**ФЕНОТИПИЧЕСКОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ ТРИПЛОИДИИ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРЕДСТАВЛЕНО**

- 1) полным пузырьным заносом
- 2) частичным пузырьным заносом
- 3) повторяющимся пузырьным заносом
- 4) биродительским полным пузырьным заносом

**ГЕН, ПРЕДСТАВЛЕННЫЙ В ГЕНОТИПЕ В ОДНОМ ЭКЗЕМПЛЯРЕ**

- 1) гемизиготный
- 2) гомозиготный
- 3) гипостатичный
- 4) эпистатичный

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТО СОЧЕТАЕТСЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ**

- 1) опухоль Вильмса
- 2) гепатобластома
- 3) нейробластома
- 4) ретинобластома

### **ДЛЯ ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ ПО Q-МЕТОДУ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) краситель Лейшмана
- 2) метиленовый синий
- 3) азур-эозин по Романовскому
- 4) флюоресцентные красители

### **СИНДРОМ ПЕНЬЯ – ШОКЕЙРА НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) мультифакториально
- 2) аутосомно-доминантно
- 3) аутосомно-рецессивно
- 4) X-сцеплено

### **НАЛИЧИЕ НЕОЦЕНТРОМЕРЫ В СОСТАВЕ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ МОЖНО ДОКАЗАТЬ С ПРИМЕНЕНИЕМ**

- 1) FISH с центромеро-специфичным ДНК-зондом
- 2) секвенирования микродиссекционной ДНК-библиотеки
- 3) иммунофлуоресцентного окрашивания центромеро-специфичных протеинов CENP
- 4) FISH с ДНК-зондом на область визуализируемой при кариотипировании хромосомной перетяжки

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XY,t(2;15)(q31;q26) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) делеции
- 2) инверсии
- 3) реципрокной транслокации
- 4) инсерции

### **ПРЕФИКСАЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ ЗАМЕНА ЧАСТИ**

- 1) культуральной среды фиксатором
- 2) гипотонического раствора фиксатором
- 3) гипотонического раствора уксусной кислотой
- 4) фиксатора дистиллированной водой

### **К МЕТОДАМ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТ**

- 1) электрофорез
- 2) анализ микросателлитного полиморфизма
- 3) секвенирование ДНК
- 4) метод однонитевого конформационного полиморфизма

### **НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) тестикулярной феминизации
- 2) Клайнфельтера
- 3) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- 4) Нунан

### **НОРМАЛЬНОЙ ФИЗИОЛОГИЧЕСКОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ЛИЦ СТАРШЕЙ ВОЗРАСТНОЙ ГРУППЫ ЯВЛЯЕТСЯ МОЗАИЦИЗМ**

- 1) соматический; по половым хромосомам
- 2) по аутосомам в половых клетках
- 3) с наличием клона клеток с кольцевыми хромосомами
- 4) с наличием клона клеток с делецией в коротком плече хромосомы 5

### **К РАННИМ СИМПТОМАМ ИНФАНТИЛЬНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) синдром «вялого» ребенка, частые респираторные инфекции
- 2) гепатоспленомегалия, пупочные грыжи, макроглоссия
- 3) задержка речевого развития, снижение зрения, судороги
- 4) немотивированные подъемы температуры, гипервозбудимость, нарушения вскармливания

### **В ОСНОВЕ МЕТОДА ПДРФ-АНАЛИЗА ЛЕЖИТ**

- 1) высокоспецифичное лигирование гибризованных олигонуклеотидов и одновременная амплификация зондов разной длины
- 2) высокоспецифичная рестрикция эндонуклеазой
- 3) создание библиотеки случайных последовательностей ДНК, которые сшиваются с общедоступными адаптерными последовательностями
- 4) метод «обрыва цепи» посредством дидезоксирибонуклеотидов

### **ОТМЕТЬТЕ БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ПРИНАДЛЕЖАЩИЕ К КЛАССУ ПОЛИГЛУТАМИНОВЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

- 1) хорея Гентингтона, дентаторубропаллидолюсисовая атрофия
- 2) миотоническая дистрофия (тип 1), лицеплечелопаточная мышечная дистрофия (тип 1)
- 3) миотоническая дистрофия (тип 2), лицеплечелопаточная мышечная дистрофия (тип 2)
- 4) атаксия Фридрейха, окулофарингеальная мышечная дистрофия

### **ДЕЛЕНИЕ ЯДРА ЭУКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ С УМЕНЬШЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ В ДВА РАЗА НАЗЫВАЮТ**

- 1) партеногенезом
- 2) кроссинговером
- 3) митозом
- 4) мейозом

### **К ЧАСТО ПОВТОРЯЮЩИМСЯ ТАНДЕМНЫМ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМ ГЕНОМА ОТНОСЯТСЯ**

- 1) LINE повторы
- 2) SINE повторы
- 3) сателлитные повторы
- 4) транспозоны и транспозоноподобные элементы

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 45,XY,der(14;21)(q10;q10) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) делеции
- 2) анеуплоидии
- 3) Робертсоновской транслокации
- 4) инсерции

### **МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ГЕНЫ В ОТЛИЧИЕ ОТ ЯДЕРНЫХ**

- 1) не содержат интронов
- 2) кодируют только белки
- 3) не мутируют
- 4) кодируют только РНК

### **ИЗБИРАТЕЛЬНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) обязательным проявлением X-сцепленных мутаций
- 2) преимущественной экспрессией генов неинaktivированной хромосомы
- 3) аномальным фенотипом
- 4) анеуплоидией по половым хромосомам

### **ОНКОГЕНАМИ ЯВЛЯЮТСЯ ГЕНЫ**

- 1) присутствующие исключительно в опухолях
- 2) исключительно вирусного происхождения
- 3) специфически связанные со злокачественной трансформацией клетки
- 4) осуществляющие негативную регуляцию клеточного цикла

### **МИНИСАТЕЛЛИТ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ТИП САТЕЛЛИТНОЙ ДНК, СОСТОЯЩИЙ ИЗ ТАНДЕМНО РАСПОЛОЖЕННЫХ ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ПОВТОРОВ ИЗ \_\_\_\_\_ НУКЛЕОТИДОВ**

- 1) 1-2
- 2) 100-300
- 3) 2-5
- 4) 20-70

### **ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ УНИКАЛЬНЫХ ДНК-ЗОНДОВ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ FISH-**

## **АНАЛИЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) диагностика хромосомных микродупликаций
- 2) диагностика микроделеционных синдромов
- 3) детекция двойных мини-хромосом
- 4) диагностика делеций в теломерных участках хромосом

## **ДИАГНОЗ «НЕЙРОФИБРОМАТОЗ» СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) молекулярно-генетических методов, биохимического анализа
- 2) клинической картины
- 3) клинических симптомов, цитогенетического анализа, параклинических методов исследования
- 4) данных определения концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости

## **ХРОМОСОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ КОМПЛЕКС МОЛЕКУЛЫ**

- 1) ДНК и негистоновых белков
- 2) ДНК и РНК
- 3) и-РНК и гистоновых и негистоновых белков
- 4) ДНК и гистоновых и негистоновых белков

## **В РЕЗУЛЬТАТЕ НЕРАСХОЖДЕНИЯ ХРОМОСОМ ПРИ МИТОТИЧЕСКОМ ДЕЛЕНИИ ЗИГОТЫ ФОРМИРУЕТСЯ**

- 1) транслокация
- 2) поздняя репликация
- 3) трисомия
- 4) мозаицизм

## **ПОКАЗАТЕЛЯМИ, ОПРЕДЕЛЯЕМЫМИ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ЖЕНЩИНЫ ПРИ НЕИНВАЗИВНОМ ПРЕНАТАЛЬНОМ СКРИНИНГЕ, ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) АФП, хорионический гонадотропин
- 2)  $\alpha$ -ХГЧ, РАРР-В
- 3)  $\beta$ -ХГЧ, РАРР-А
- 4) ХГЧ, АФП

## **МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ПРЕНАТАЛЬНОМ И НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ, СВЯЗАННЫХ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) биохимический
- 2) ПЦР
- 3) УЗИ
- 4) метод кариотипирования

## **СОВОКУПНОСТЬ СКЕЛЕТНЫХ АНОМАЛИЙ ОТ АПЛАЗИИ ЛУЧЕВОЙ КОСТИ ДО ФОКОМЕЛИИ В СОЧЕТАНИИ С ТРОМБОЦИТОПЕНИЕЙ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С**

- 1) синдромом проксимальной микродупликации 1q21.1

- 2) синдромом проксимальной микроделеции 1q21.1
- 3) синдромом дистальной микродупликации 1q21.1
- 4) синдромом дистальной микроделеции 1q21.1

#### **ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ДИСФЕРЛИНОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

#### **ПРИСУТСТВИЕ В ОРГАНИЗМЕ, СФОРМИРОВАВШЕМСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ОБЪЕДИНЕНИЯ ДВУХ ЗИГОТ ИЛИ БЛАСТОМЕРОВ ИЗ РАЗНЫХ ЗИГОТ, НЕСКОЛЬКИХ КЛЕТОЧНЫХ ЛИНИЙ С РАЗЛИЧНЫМ ХРОМОСОМНЫМ НАБОРОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) хромосомным мозаицизмом
- 2) хромосомным химеризмом
- 3) хромотрипсисом
- 4) хромосомной нестабильностью

#### **ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ РНК ИСПОЛЬЗУЕТСЯ**

- 1) ревертаза
- 2) ДНК-полимераза
- 3) рестриктаза
- 4) протеиназа

#### **СДВИГ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ ВОЗНИКАЕТ ПРИ**

- 1) нонсенс мутациях
- 2) заменах нуклеотидов
- 3) делециях, кратных 3 нуклеотидам
- 4) делециях, не кратных 3 нуклеотидам

#### **ХРОМОСОМЫ ПЕРВОГО ПОЛЯРНОГО ТЕЛЬЦА СОСТОЯТ ИЗ**

- 1) четырех хроматид
- 2) восьми хроматид
- 3) двух хроматид
- 4) одной хроматиды

#### **ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РАЗВИВАЮЩЕГОСЯ ПЛОДА СУДЬБУ ЭТОГО ПЛОДА (ПРОДОЛЖЕНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ ИЛИ АБОРТ) ВПРАВЕ РЕШАТЬ**

- 1) врачи акушеры-гинекологи
- 2) врачи-генетики
- 3) родители будущего ребенка
- 4) представители религиозных объединений

#### **ОСОБЕННЫЙ ПЛАЧ МЛАДЕНЦА, НАПОМИНАЮЩИЙ КОШАЧЬЕ МЯУКАНИЕ, В**

## **СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XX, del(5)(p15.2) СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О СИНДРОМЕ**

- 1) Патау
- 2) Ди Джорджи
- 3) Вольфа – Хиршхорна
- 4) Лежена

## **ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ В МУЛЬТИПЛЕКСНОМ ФОРМАТЕ ОСНОВАН НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ**

- 1) системы красителя Sybgreen
- 2) праймеров к нескольким генам-мишеням
- 3) dNTP, меченных различными флуорофорами
- 4) системы TaqMan

## **НУКЛЕОТИДЫ МОЛЕКУЛЫ ДНК СОЕДИНЯЮТСЯ ПОПАРНО СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ**

- 1) полуконсервативности
- 2) комплементарности
- 3) самокопирования
- 4) консервативности

## **ПРИ ГЕМОБЛАСТОЗАХ ВОВЛЕЧЕНИЕ В ПЕРЕСТРОЙКУ ЛОКУСА 11(q23) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) не имеет прогностического значения
- 2) благоприятным прогностическим признаком
- 3) высокоспецифичным для ХМЛ
- 4) неблагоприятным прогностическим признаком

## **ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ ЯВЛЯЕТСЯ ЭКСПАНСИЯ ПОВТОРА CGG, РАСПОЛОЖЕННОГО В 5'-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1; ДЛИНА ПОВТОРА В ПРЕДЕЛАХ ОТ 52 ДО 200 ТРИПЛЕТОВ**

- 1) представляет собой премутацию
- 2) представляет собой полную мутацию
- 3) характерна для нормальных индивидов
- 4) характерна только для женщин

## **ВТОРОЙ ПО ЧАСТОТЕ ПРИЧИНОЙ (20-25% СЛУЧАЕВ) СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отцовская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 2) материнская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 3) делеция локуса 5q11-13 хромосомы 15, унаследованной от матери
- 4) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от отца

## **У 3-5% ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ АНГЕЛЬМАНА ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ СТАНОВИТСЯ**

- 1) отцовская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 2) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от матери

- 3) материнская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 4) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от отца

### **ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) цитогенетический
- 2) биохимический
- 3) популяционно-статистический
- 4) молекулярно-генетический

### **СУБЪЕКТАМИ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МЕДИЦИНСКОГО СТРАХОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) страховые медицинские организации
- 2) застрахованные лица, страхователи, федеральный фонд ОМС
- 3) лица, временно выезжающие за пределы России
- 4) медицинские организации

### **ИЗМЕНЕНИЯ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В НЕКОДИРУЮЩИХ ЧАСТЯХ ГЕНА МОГУТ ПРИВОДИТЬ К**

- 1) делециям и вставкам аминокислот в белковой цепи
- 2) образованию преждевременного стоп-кодона в кодирующей последовательности гена
- 3) сдвигу рамки считывания при трансляции
- 4) нарушениям сплайсинга

### **ПРИ НАСТУПЛЕНИИ БЕРЕМЕННОСТИ У ЖЕНЫ ЗДОРОВОГО МУЖЧИНЫ 28 ЛЕТ, КОТОРЫЙ ЯВЛЯЕТСЯ РОДНЫМ ДЯДЕЙ ПРОБАНДА С СИНДРОМОМ ТЕСТИКУЛЯРНОЙ ФЕМИНИЗАЦИИ, СЛЕДУЕТ РЕКОМЕНДОВАТЬ**

- 1) определение пола плода
- 2) прием гормональных средств
- 3) анализ хромосомного набора плода
- 4) обычное наблюдение без специальных генетических обследований

### **ВЕДУЩЕЙ ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНЕЙ С ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) мутации в генах ДНК-полимераз
- 2) мутации в митохондриальной ДНК
- 3) мутации в генах трансформации ксенобиотиков
- 4) мутации в генах репарации ДНК

### **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ ЭТО –**

- 1) заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом
- 2) заболевания, являющиеся формой не менделевского эпигенетического наследования, которое характеризуется дифференциальной экспрессией гена в зависимости от его родительского происхождения
- 3) группа заболеваний, развитие которых определяется взаимодействием

наследственных факторов (мутаций или сочетаний аллелей) и факторов среды  
4) группа заболеваний, проявление которых связано с передачей из поколения в поколение предрасположенности к тому или иному виду рака

**ВСЕ ВИДЫ ОТХОДОВ, В КОТОРЫХ СОДЕРЖАНИЕ РАДИОНУКЛИДОВ ПРЕВЫШАЕТ ДОПУСТИМЫЕ УРОВНИ, УСТАНОВЛЕННЫЕ НРБ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Д
- 2) Б
- 3) В
- 4) Г

**ПОД ПОЛИПЛОИДИЕЙ ПОНИМАЮТ**

- 1) увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- 2) уменьшение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- 3) увеличение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору
- 4) увеличение числа ядер в клетке

**МИКРОСТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ХРОМОСОМ ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ МОГУТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕННЫ С ПОМОЩЬЮ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ**

- 1) G-окрашивания прометафазных
- 2) G-окрашивания метафазных
- 3) C-окрашивания метафазных
- 4) электронно-микроскопического исследования прометафазных

**ИЗМЕНЕНИЕ ЦВЕТА МОЧИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ**

- 1) лейцинозе
- 2) порфирии
- 3) фенилкетонурии
- 4) тирозинемии

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) поздняя
- 2) поздняя инфантильная
- 3) инфантильная
- 4) ювенильная

**ПРИМЕРНО В 1/3 ВСЕХ СЛУЧАЕВ КОРРЕКЦИЯ ТРИСОМИИ МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ К**

- 1) тетраплоидии
- 2) сбалансированной структурной перестройке
- 3) триплоидии
- 4) однородительской дисомии

**СИНАПТОНЕМНЫЙ КОМПЛЕКС РЕКОМБИНАЦИИ У ЭУКАРИОТ ФОРМИРУЮТ БЕЛКИ**

- 1) кохезины

- 2) Rec8
- 3) SYCP1, SYCP2, SYCP3
- 4) конденсины

**ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИЙ У ПАЦИЕНТОВ С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫМИ ФОРМАМИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ**

- 1) сравнительную геномную гибридизацию на метафазных хромосомах
- 2) секвенирование экзомных панелей генов, ассоциированных с интеллектуальными расстройствами
- 3) флуоресцентную in situ гибридизацию с уникальными ДНК-зондами
- 4) сравнительную геномную гибридизацию на ДНК-микрочипах (array-CGH)

**ПАРЫ ХРОМОСОМ 21 И 22 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) C
- 2) A
- 3) G
- 4) B

**ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИИ ПРИМЕНЯЮТ МЕТОД**

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 4) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)

**МИГРАЦИЯ МОЛЕКУЛ ДНК В ГЕЛЕ НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) длины молекулы ДНК
- 2) напряженности электрического поля
- 3) концентрации геля
- 4) концентрации бромистого этидия

**В МЕТАФАЗЕ МИТОЗА ХРОМОСОМЫ**

- 1) образуют хиазмы
- 2) образуют две компактные группы в районе полюсов деления
- 3) располагаются в экваториальной плоскости клетки
- 4) постепенно становятся менее компактными и невидимыми

**В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕЙОТИЧЕСКИХ ДЕЛЕНИЙ ИЗ ОДНОГО СПЕРМАТОГОНΙΑ В НОРМЕ ОБРАЗУЮТСЯ**

- 1) 2 сперматиды и 2 яйцеклетки
- 2) 3 сперматиды
- 3) 4 сперматиды
- 4) 3 сперматиды и 1 яйцеклетка

## **В ЗАДАЧИ ЛАБОРАТОРИИ МАССОВОГО СКРИНИНГА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ВХОДИТ**

- 1) объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме
- 2) организация и проведение массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена
- 3) молекулярно-генетическое подтверждение диагноза наследственного заболевания
- 4) подтверждение диагноза хромосомных болезней

## **К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СВЯЗАННЫМ С ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ, ОТНОСИТСЯ**

- 1) лейциноз
- 2) серповидно-клеточная анемия
- 3) синдром Лоуренса – Муна – Барде – Бидля
- 4) хорея Гентингтона

## **ПРИ ДИАГНОСТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ФОРМЫ РАКА ТОЛСТОЙ КИШКИ ПРИМЕНЯЮТ**

- 1) амстердамские критерии
- 2) протокол Москва – Берлин
- 3) метод определения инвазии по Кларку
- 4) бристолевскую шкалу

## **ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ОСТРЫХ МИЕЛОБЛАСТНЫХ ЛЕЙКОЗОВ ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) культуру пунктата лимфатических узлов
- 2) культуру нестимулированных клеток селезенки
- 3) ФГА стимулированную культуру клеток периферической крови
- 4) культуру клеток костного мозга

## **У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА С ТРИСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 21 В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) трипло-Х
- 3) Дауна
- 4) Шерешевского-Тернера

## **ПРИМЕР АМПЛИФИКАЦИИ МАРКЕРА D15S11 ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ И АНГЕЛЬМАНА МЕТОДОМ МИКРОСАТЕЛЛИТНОГО АНАЛИЗА. В ДОРОЖКАХ «ОТЕЦ», «ПРОБАНД», «МАТЬ» ПРЕДСТАВЛЕНЫ ПРОДУКТЫ АМПЛИФИКАЦИИ ДНК ИЗУЧАЕМОГО ЛОКУСА СООТВЕТСТВУЮЩИХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ. У ПРОБАНДА**

- 1) наблюдается делеция по отцовскому аллелю

- 2) маркер не информативен
- 3) наблюдается делеция по материнскому аллелю
- 4) отсутствует делеция/однородительская дисомия

### **МЕТОД mFISH МОЖНО ПРИМЕНИТЬ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ**

- 1) перицентрической инверсии
- 2) интрахромосомной инсерции
- 3) маркерной хромосомы
- 4) парацентрической инверсии

### **РЕПЛИЦИРОВАННЫЕ ХРОМОСОМЫ ПРИКРЕПЛЯЮТСЯ К МИТОТИЧЕСКОМУ ВЕРЕТЕНУ ПОСРЕДСТВОМ СТРУКТУР, КОТОРЫЕ НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) центромеры
- 2) теломеры
- 3) кинетохоры
- 4) спутники

### **ДЛЯ АНАЛИЗА КАРИОТИПА ПРОЦЕСС ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ ИСКУССТВЕННО ОСТАНАВЛИВАЮТ НА СТАДИИ**

- 1) метафазы
- 2) профазы
- 3) телофазы
- 4) анафазы

### **ДОРОДОВУЮ ДИАГНОСТИКУ ПОЛА ПЛОДА СЛЕДУЕТ РЕКОМЕНДОВАТЬ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Дауна
- 2) тестикулярной феминизации
- 3) Вишневого
- 4) Нунан

### **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЯМОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТ**

- 1) мутацию в гене, приводящую к наследственному заболеванию
- 2) патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
- 3) группы сцепления
- 4) инверсии и транслокации

### **В КРИТИЧЕСКОМ РАЙОНЕ 11p15.5 СУЩЕСТВУЕТ ДВА ОСНОВНЫХ ИМПРИТИРОВАННЫХ РАЙОНА, КОТОРЫЕ СОДЕРЖАТ КЛАСТЕРЫ ИМПРИТИРОВАННЫХ ГЕНОВ, ИМЕЮЩИХ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ РЕГУЛЯЦИЮ И ЭКСПРЕССИЮ, ЧТО ОПРЕДЕЛЯЕТ МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ПАТОГЕНЕЗ СИНДРОМА**

- 1) Ангельмана
- 2) Видемана-Беквита
- 3) Дауна

4) Прадера-Вилли

### **РЕПЛИКАЦИЮ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТ ДНК-ПОЛИМЕРАЗА**

- 1) бета
- 2) тета
- 3) альфа
- 4) гамма

### **МУТАЦИЯ НА УРОВНЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК ОЗНАЧАЕТ**

- 1) изменение числа хромосом
- 2) обмен генетическим материалом между двумя хромосомами
- 3) изменение структуры хромосомы
- 4) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена

### **К ОСНОВНЫМ ЭТИЧЕСКИМ ПРИНЦИПАМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ОТНОСИТСЯ ПРАВО**

- 1) врача сообщить генетическую информацию кровным родственникам пациента
- 2) пациента на сохранение конфиденциальности
- 3) врача сообщить генетическую информацию страховой компании
- 4) врача сообщить генетическую информацию супругу пациента

### **В ЗАЩИТЕ КИНЕТОХОРОВ СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИД ОТ РАЗДЕЛЕНИЯ ПРИ ПЕРВОМ ДЕЛЕНИИ МЕЙОЗА УЧАСТВУЕТ**

- 1) центромерный белок E
- 2) шугошин (Sgo I)
- 3) аргонавт (Ago I)
- 4) центромерный белок B

### **ЛОЖНОПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ В ПЦР – ЭТО**

- 1) обнаружение положительного сигнала в контрольных смывах
- 2) сомнительные результаты на поздних циклах постановки
- 3) контаминация от пробы к пробе или продуктами амплификации (ампликонами) клинических образцов
- 4) положительный результат в панели контрольных образцов при ВЛК

### **СИНДРОМ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ**

- 1) нарушения обмена холестерина
- 2) нарушения обмена углеводов
- 3) лизосомные болезни накопления
- 4) нарушения обмена пуринов

### **НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ ИЗБЫТОЧНОГО МАТЕРИАЛА X- ХРОМОСОМЫ, ВОЗНИКШЕГО В РЕЗУЛЬТАТЕ НЕСБАЛАНСИРОВАННОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ X- ХРОМОСОМОЙ И АУТОСОМОЙ МОЖЕТ БЫТЬ КОМПЕНСИРОВАНО**

- 1) родительским происхождением гомолога X-хромосомы, вовлеченного в несбалансированную транслокацию
- 2) экстремальной асимметричной инактивацией интактного гомолога X-хромосомы
- 3) экстремальной асимметричной инактивацией гомолога X-хромосомы, вовлеченного в транслокацию
- 4) родительским происхождением аутосомного фрагмента, вовлеченного в транслокацию, в случае локализации в нем импринтированных генов

### **ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1E ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GYG1
- 2) SUCLA2
- 3) SGCD
- 4) DNAJB6

### **ЗАДЕРЖАННЫЙ МУТАГЕНЕЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ДЕЙСТВИЯ**

- 1) УФ-излучения
- 2) химических соединений
- 3) вирусов
- 4) рентгеновского излучения

### **МУТАЦИЯ ПО ТИПУ РЕЦИПРОКНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) внутрихромосомным перестройкам
- 2) межхромосомным перестройкам
- 3) полиплоидиям
- 4) анеуплоидиям

### **У ОБОИХ РОДИТЕЛЕЙ ГРУППА КРОВИ 0, У ИХ ДЕТЕЙ МОЖЕТ БЫТЬ ГРУППА КРОВИ**

- 1) 0
- 2) A
- 3) B
- 4) AB

### **ОСНОВНЫМИ БИОХИМИЧЕСКИМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ ПРИ БОЛЕЗНИ ХАРТНУПА ЯВЛЯЕТСЯ НАРУШЕНИЕ**

- 1) экскреции гликозаминогликанов
- 2) всасывания гликогена
- 3) обмена аминокислот
- 4) липидного обмена

### **ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ ГОМОЦИСТИНУРИИ НЕОБХОДИМО**

- 1) провести электрофорез гликозаминогликанов
- 2) исследовать концентрацию оксипролина в моче
- 3) исследовать спектр аминокислот в биологических жидкостях
- 4) определить активность лизосомных ферментов

**У НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНЫХ РЕЦИПРОКНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ГАМЕТЫ, НЕСУЩИЕ СБАЛАНСИРОВАННЫЙ И НОРМАЛЬНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ, ОБРАЗУЮТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЛЕНИЯ ПО ТИПУ**

- 1) 2:2, смежное-1
- 2) 2:2, альтернативное
- 3) 3:1
- 4) 2:2, смежное-2

**ЦИКЛ АМПЛИФИКАЦИИ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) 1 этап
- 2) 2 этапа
- 3) 3 этапа
- 4) 5 этапов

**ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ДИСТРОГЛИКАНОПАТИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) X-сцепленный доминантный

**МЕТОД, ПРИМЕНЯЮЩИЙСЯ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОЖЕНИЯ СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК НА ХРОМОСОМЕ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) ПЦР-ПДРФ
- 2) FISH
- 3) ПЦР в реальном времени
- 4) NGS

**ПОЛИМЕРАЗУ, ИСПОЛЬЗУЕМУЮ ПРИ ПЦР, ПОЛУЧИЛИ ИЗ**

- 1) *Escherichia coli*
- 2) *Saccharomyces cerevisiae*
- 3) *Bacillus subtilis*
- 4) *Thermus aquaticus*

**В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИМЕНИМ ТАКОЙ МЕТОД ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ КАК**

- 1) фетоскопия
- 2) кордоцентез
- 3) биопсия хориона
- 4) амниоцентез

**ИДЕНТИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ, ВОВЛЕЧЕННЫХ В КОМПЛЕКСНУЮ ХРОМОСОМНУЮ ПЕРЕСТРОЙКУ, ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) спектрального кариотипирования (SKY)
- 2) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения (HR-CGH)

- 3) микроматричного хромосомного анализа
- 4) хромосомной микродиссекции

### **ГЕМОФИЛИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НАЛИЧИЕМ МУТАЦИИ**

- 1) рецессивного гена в X-хромосоме
- 2) доминантного гена в Y-хромосоме
- 3) доминантного гена в аутосоме
- 4) рецессивного гена в аутосоме

### **СИНДРОМ ТРИСОМИИ ПО \_\_\_\_ ХРОМОСОМЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО В МОЗАИЧНОЙ ФОРМЕ**

- 1) 14
- 2) 13
- 3) 21
- 4) 18

### **У ПАЦИЕНТОВ, НЕСУЩИХ ГЕРМИНАЛЬНУЮ МУТАЦИЮ В RB1, СУЩЕСТВУЕТ БОЛЬШОЙ РИСК РАЗВИТИЯ**

- 1) остеосаркомы
- 2) рака молочной железы
- 3) ретинобластомы
- 4) рака легких

### **ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У РОДИТЕЛЕЙ-НОСИТЕЛЕЙ ГЕНА ГАЛАКТОЗЕМИИ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 50
- 4) 25

### **ХАРАКТЕРНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ЧЕРТ ЛИЦА ПО ТИПУ «ГАРГОИЛИЗМА» ПРИ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЕ I ТИПА ФОРМИРУЮТСЯ**

- 1) в подростковом возрасте
- 2) после 5 лет
- 3) с рождения
- 4) к концу первого года жизни

### **ПОДАВЛЕНИЕ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ У ЭУКАРИОТ НА ПОСТТРАНСКРИПЦИОННОМ УРОВНЕ, ИНДУЦИРОВАННОЕ КОРОТКИМИ ИНТЕРФЕРИРУЮЩИМИ РНК, НАЗЫВАЮТ**

- 1) РНК-индукцией
- 2) РНК-интерференцией
- 3) трансдукцией
- 4) трансфекцией

### **С ПОМОЩЬЮ РУТИННОЙ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ МОЖНО**

- 1) проанализировать ряд полиморфных вариантов
- 2) проанализировать распределение бэндов вдоль плеч всех хромосом
- 3) зарегистрировать все типы структурных перестроек
- 4) зарегистрировать однородительскую дисомию

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,9ph СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ, ЧТО В КАРИОТИПЕ ЖЕНЩИНЫ ПРИСУТСТВУЕТ**

- 1) триплоидия
- 2) геномная мутация
- 3) полиморфный вариант хромосомы 9
- 4) однородительская дисомия

**БЕЛКИ COL6A1, COL6A2 И COL6A3 ФОРМИРУЮТ ФИБРИЛЛЫ**

- 1) базальной мембраны
- 2) саркоплазмы
- 3) цитоскелета
- 4) внеклеточного матрикса

**МАРКЁРОМ ОСТРОГО РАДИАЦИОННОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) дицентрические хромосомы
- 2) сбалансированные транслокации
- 3) несбалансированные транслокации
- 4) сестринские хроматидные обмены

**НЕКРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ НАЗЫВАЮТ**

- 1) гаплоидией
- 2) триплоидией
- 3) тетраплоидией
- 4) анеуплоидией

**К ПРИЧИНАМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИПЛОИДИИ ОТНОСЯТ**

- 1) социальные условия жизни родителей
- 2) нарушение гаметогенеза сразу у обоих родителей
- 3) нарушение гаметогенеза у одного из родителей
- 4) воздействие тератогенных факторов на плод

**ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА С ЦИТРАТОМ НАТРИЯ ИМЕЕТ КРЫШКУ \_\_\_\_\_ ЦВЕТА**

- 1) фиолетового
- 2) красного
- 3) зеленого
- 4) голубого

**ВОЗБУЖДЕНИЕ ФЛУОРЕСЦЕНЦИИ ПРИ ПРОТОЧНОЙ ЦИТОМЕТРИИ ПРОИСХОДИТ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) геля с порами разного размера

- 2) флуоресцентного микроскопа
- 3) антител
- 4) лазера

### **ЭНДОНУКЛЕАЗЫ – ЭТО ФЕРМЕНТЫ**

- 1) синтеза нуклеиновых кислот
- 2) расщепления нуклеиновых кислот по фосфодиэфирным связям внутри цепей
- 3) отщепляющие концевые нуклеотиды от полинуклеотидов
- 4) необходимые для осуществления полимеразной цепной реакции

### **ПРИ РУТИННОМ ОКРАШИВАНИИ МЕТАФАЗ РАЗЛИЧАЮТ \_\_\_\_\_ ГРУПП ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА**

- 1) восемь
- 2) пять
- 3) семь
- 4) шесть

### **ПОД ТРАНСФЕКЦИЕЙ ПОНИМАЮТ ПЕРЕНОС ЧУЖЕРОДНЫХ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В \_\_\_\_\_ КЛЕТКУ С ПОМОЩЬЮ \_\_\_\_\_**

- 1) эукариотическую; невирусных методов
- 2) эукариотическую; вирусов
- 3) прокариотическую; теплового шока
- 4) прокариотическую; электропорации

### **ХРОМОСОМНАЯ МУТАЦИЯ ПО ТИПУ ДЕЛЕЦИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) внутрихромосомным перестройкам
- 2) межхромосомным перестройкам
- 3) анеуплоидиям
- 4) полиплоидиям

### **АУТОСОМАМИ НАЗЫВАЮТ**

- 1) хромосомы, которые определяют пол человека
- 2) концевые участки хромосом
- 3) хромосомы, которые отличаются у разных полов
- 4) парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских организмов

### **ПРИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА УРОВЕНЬ КРЕАТИНКИНАЗЫ**

- 1) наиболее высок в конечной стадии заболевания
- 2) постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии заболевания
- 3) заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
- 4) наиболее повышен в доклинической стадии заболевания

### **В СПЕРМАТОГОНИЯХ ТОЧКА СТАРТА ДЛЯ МЕЙОЗА НАХОДИТСЯ НА СТАДИИ**

- 1) G1
- 2) G2
- 3) S
- 4) M

**ГЕН, ДЛИНА КОТОРОГО ИМЕЕТ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РАЗМЕР БОЛЕЕ 3 САНТИМОРГАНИД,  
– ГЕН**

- 1) ламина (LMNA)
- 2) дистрофина (DMD)
- 3) 21-гидроксилазы (CYP21A2)
- 4) бетта-глобина (HBB)

**В КУЛЬТИВИРОВАННЫХ КЛЕТКАХ АМНИОТИЧЕСКОЙ ЖИДКОСТИ, ПОЛУЧЕННОЙ ПРИ  
АМНИОЦЕНТЕЗЕ, НЕЛЬЗЯ ПРОВЕСТИ**

- 1) определение альфа-фетопротеина
- 2) определение кариотипа
- 3) исследование активности ферментов
- 4) определение X- и Y-полового хроматина

**МУТАЦИИ ГЕНА APC, ПРИВОДЯЩИЕ К ТЯЖЕЛОЙ ФОРМЕ СЕМЕЙНОГО  
АДЕНОМАТОЗА ТОЛСТОЙ КИШКИ, ВОЗНИКАЮТ В КОДОНАХ**

- 1) 1978-2644
- 2) 168-1580
- 3) 1250-1464
- 4) 1596-1860

**МЕЙОТИЧЕСКОЕ ДЕЛЕНИЕ В СПЕРМАТОГЕНЕЗЕ НАЧИНАЕТСЯ**

- 1) в неонатальном периоде
- 2) в эмбриональном периоде
- 3) постнатально в начале полового созревания
- 4) в проэмбриональном периоде

**ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕАЗА I В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) очистки образца РНК от ДНК
- 2) очистки образца ДНК от РНК
- 3) увеличения специфичности полимеразной цепной реакции
- 4) увеличения срока хранения ДНК

**ДЛЯ БОЛЕЗНИ КОУДЕНА (СИНДРОМ МНОЖЕСТВЕННЫХ ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫХ  
УЗЛОВЫХ ОБРАЗОВАНИЙ) ХАРАКТЕРНЫ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) BRCA2
- 2) NBN
- 3) TP53
- 4) PTEN

**СОЧЕТАНИЕ МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ, ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЙ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ ГЛАЗ, ИНФЕКЦИИ ВЕРХНИХ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ, СНИЖЕНИЕ ИЛИ ОТСУТСТВИЕ СЫВОРОТОЧНОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА А И ИММУНОДЕФИЦИТ НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ**

- 1) наследственном комбинированном иммунодефиците
- 2) синдроме ДиДжорджи
- 3) наследственной атаксии
- 4) синдроме Луи-Бар

**МЕТОД, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ РАЗДЕЛЯТЬ ФРАКЦИИ БЕЛКОВ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ИХ МАССЫ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) электрофорез белков в полиакриламидном геле
- 2) FISH
- 3) нозерн-блотом
- 4) саузерн-блотом

**РИСК НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ ДЛЯ ДЕТЕЙ ЖЕНЩИНЫ, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А**

- 1) 0% для мальчиков
- 2) 50% для мальчиков
- 3) 100% для девочек
- 4) 100% для мальчиков

**ПОКАЗАНИЕМ К НАЗНАЧЕНИЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гипертония
- 2) бронхиальная астма
- 3) ожирение
- 4) задержка интеллектуального развития

**В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА 15% ОТ ОБЩЕЙ СОВОКУПНОСТИ СТРУКТУРНЫХ ЕДИНИЦ ПРИХОДИТСЯ НА**

- 1) экзоны
- 2) интроны
- 3) повторы, содержащие МГЭ
- 4) уникальные некодирующие последовательности

**В ПРОЦЕССЕ ЭМБРИОГЕНЕЗА КЛЕТКИ ЭМБРИОБЛАСТА ФОРМИРУЮТ**

- 1) клетки хориона
- 2) клетки зародыша
- 3) пронуклеусы
- 4) пузырьный занос

**СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ РАЗВИВАЕТСЯ ПО ПРИЧИНЕ**

- 1) нарушения процесса репарации в отцовском мейозе
- 2) трисомии по 13-ой хромосоме, унаследованной от отца

- 3) отсутствия отцовской копии участка хромосомы 15q11-13
- 4) многократного увеличения повторов в участке хромосомы 15q11-13

### **ОБРАТНАЯ ТРАНСКРИПТАЗА В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) синтеза цепи ДНК на матрице РНК
- 2) синтеза цепи РНК на матрице ДНК
- 3) синтеза цепи РНК на матрице полипептида
- 4) увеличения эффективности полимеразной цепной реакции

### **КОЛИЧЕСТВО ТЕЛЕЦ БАРРА В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ МУЖЧИН С НОРМАЛЬНЫМ КАРИОТИПОМ**

- 1) одно
- 2) ноль
- 3) три
- 4) два

### **У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ ГРУППУ КРОВИ 0, МОГУТ БЫТЬ ДЕТИ ТОЛЬКО С ГРУППОЙ КРОВИ**

- 1) 0
- 2) АВ
- 3) А
- 4) В

### **«ОСНОВНАЯ ДОГМА» МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ГОВОРИТ, ЧТО**

- 1) ДНК транскрибируется в РНК, которая затем транслируется в белок
- 2) РНК транскрибируется в ДНК, которая затем транслируется в белок
- 3) ДНК транслируется в белок, который затем транскрибируется в РНК
- 4) белки транслируются в РНК, которая затем транскрибируется в ДНК

### **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ПРИМЕНЯЮТСЯ ДЛЯ ОБНАРУЖЕНИЯ**

- 1) наследственных заболеваний обмена веществ
- 2) наследственных патологий, обусловленных изменением числа и структуры хромосом
- 3) наследственных патологий, обусловленных изменениями окружающей среды
- 4) мультифакторных заболеваний

### **ФРАГМЕНТЫ ОКАЗАКИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) участки повышенной мутабельности
- 2) структуры, образующиеся при действии эндонуклеаз рестрикции
- 3) участки ДНК, ответственные за связывание транскрипционных факторов
- 4) структуры ступенчатой репликации отстающей цепи ДНК

### **КРОССИНГОВЕР ПРОИСХОДИТ В**

- 1) профазу мейоза II
- 2) анафазу мейоза II

- 3) анафазу мейоза I
- 4) профазу мейоза I

### **ПРИ СИНДРОМЕ ЛЕША – НАЙЯНА ДЕФЕКТНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ФЕРМЕНТ**

- 1) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа
- 2) сульфоксидаза
- 3) гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансфераза
- 4) ДНК-полимераза

### **РЕЗУЛЬТАТ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА КЛЕТОК МАТЕРИАЛА ЗАМЕРШЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ: 46,XY,der(14;22)(q10;q10)pat,+22. ВЫБЕРИТЕ ПРАВИЛЬНЫЕ КАРИОТИПЫ РОДИТЕЛЕЙ**

- 1) мать - 46,XX; отец 46,XY,der(14;22)(q10;q10)
- 2) мать 45,XX,der(14;22)(q10;q10); отец 46,XY
- 3) мать - 46,XX; отец 45,XY,der(14;22)(q10;q10)
- 4) мать 46,XX,der(14;22)(q10;q10); отец 46,XY

### **ПРИ ИНВЕРСИИ ГЕНА ПРОИСХОДИТ**

- 1) утрата генетического материала внутри гена
- 2) обмен генетическим материалом между двумя генами
- 3) утрата генетического материала в интроне
- 4) разворот фрагмента гена на 180° внутри гена

### **ДНК-ФИНГЕРПРИНТ СЛУЖИТ ДЛЯ**

- 1) выявления мутаций в конкретных генах
- 2) идентификации личности на основании анализа высоко вариабельных участков геном
- 3) получения копий фрагментов ДНК
- 4) идентификации различий в кодирующей части генов

### **δ-ТАЛАССЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) недостаточностью синтеза β-цепей гемоглобина
- 2) недостаточностью синтеза δ-цепей гемоглобина
- 3) изменением первичной структуры β-цепей гемоглобина
- 4) изменением первичной структуры δ-цепей гемоглобина

### **У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ МОРРИСА ВЫЯВЛЯЮТ**

- 1) повышенные уровни гонадотропинов и сниженный уровень дигидротестостерона
- 2) сниженные уровни гонадотропинов и тестостерона
- 3) нормальные уровни гонадотропинов и повышенный или нормальный уровень тестостерона
- 4) повышенный уровень гонадотропинов и сниженный уровень тестостерона

### **ОБРАБОТКА ДНКазой ПОСЛЕ ВЫДЕЛЕНИЯ РНК МОЖЕТ ПРОВОДИТЬСЯ С ЦЕЛЬЮ УДАЛЕНИЯ**

- 1) деградированной РНК
- 2) кДНК из образца
- 3) геномной ДНК из образца
- 4) побочного белкового продукта

### **К МЕТОДАМ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТ**

- 1) ПЦР в реальном времени
- 2) определение патогенного варианта, ведущего к развитию наследственного заболевания
- 3) анализ полиморфизма микросателлитных повторов
- 4) кариотипирование

### **ЧИСЛО АМПЛИФИЦИРОВАННЫХ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ПРИ НОСИТЕЛЬСТВЕ МУТАНТНОГО ГЕНА FMR1 У МУЖЧИН-ТРАНСМИТТЕРОВ СОСТАВЛЯЕТ ОТ**

- 1) 200 до 500
- 2) 5 до 50
- 3) 50 до 200
- 4) 1 до 5

### **ПОЛИМЕРАЗНУЮ ЦЕПНУЮ РЕАКЦИЮ МОЖНО ОХАРАКТЕРИЗОВАТЬ КАК МЕТОД**

- 1) микробиологического синтеза
- 2) поиска комплекса антиген-антитело
- 3) молекулярно-генетической диагностики
- 4) биохимического анализа

### **КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ**

- 1) практически нормальный фенотип
- 2) лимфатический отек стоп
- 3) гинекомастия
- 4) аномалия наружных гениталий

### **С ПОМОЩЬЮ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 НЕЛЬЗЯ**

- 1) исправить инсерцию
- 2) сделать нокаут гена
- 3) исправить точечную мутацию
- 4) исправить анеуплоидию

### **ПРАЙМЕРЫ, НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) тандемный и инвертированный
- 2) прямой и обратный
- 3) комплементарный и не комплементарный
- 4) специфический и вырожденный

## **ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ГАЛАКТОЗЕМИИ, ИСПОЛЬЗУЮТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ**

- 1) лактозы
- 2) мальтозы
- 3) галактозо–1–фосфата
- 4) тотальной (общей) галактозы

## **В «ГРЯЗНОЙ ЗОНЕ» ЛАБОРАТОРИИ НЕДОПУСТИМО РАЗМЕЩЕНИЕ ПОМЕЩЕНИЙ ДЛЯ**

- 1) люминесцентной микроскопии
- 2) хранения в низкотемпературном режиме питательных сред и реагентов
- 3) обеззараживания (автоклавная)
- 4) хранения канцелярских товаров и уборочного инвентаря для грязной зоны

## **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ МУЖСКОГО КАРИОТИПА С ИЗОХРОМОСОМОЙ ПО ДЛИННОМУ ПЛЕЧУ X-ХРОМОСОМЫ В ДОПОЛНЕНИИ К НОРМАЛЬНЫМ ГОНОСОМАМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 47,X<sub>Y</sub>i(X)
- 2) 47,X<sub>Y</sub>,i(X;q10)
- 3) 47,X<sub>Y</sub>i(X),(q10)
- 4) 47,X<sub>Y</sub>,i(X)(q10)

## **КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСУТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) гаметой
- 2) диплоидной
- 3) анеуплоидной
- 4) гаплоидной

## **К МЕТОДАМ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ, КОТОРЫЕ МОГУТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАНЫ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЕ-НОСИТЕЛЬНИЦЕ ГЕМОФИЛИИ, ОТНОСЯТ**

- 1) определение пола и исследование крови плода
- 2) определение альфа-фетопротеина в крови у матери
- 3) ультразвуковое исследование плода
- 4) фетоскопию

## **ПОДГОТОВКА БИБЛИОТЕК ДЛЯ ТАРГЕТНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ ВКЛЮЧАЕТ ЭТАП**

- 1) очистки нуклеиновых кислот с использованием OligodT, конъюгированных на магнитных частицах
- 2) обогащения и гибридизации целевых проб
- 3) обратной транскрипции с использованием OligodT, конъюгированных на магнитных частицах
- 4) аллель-специфической ПЦР

**УЧАСТОК ИНТРОНА, НЕОБХОДИМЫЙ ДЛЯ СПЛАЙСИНГА ЭКЗОНА И РАСПОЛАГАЮЩИЙСЯ НА РАССТОЯНИИ 1-6 П.Н. ПОСЛЕ ЭКЗОНА, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) донорным сайтом сплайсинга
- 2) акцепторным сайтом сплайсинга
- 3) пиримидиновым трактом
- 4) точкой ветвления

**С ПОМОЩЬЮ ТОНКОСЛОЙНОЙ ХРОМАТОГРАФИИ В КРОВИ В НОРМЕ ВЫЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) галактоза
- 2) лактоза
- 3) глюкоза
- 4) мальтоза

**В РЕЗУЛЬТАТЕ СКРЕЩИВАНИЯ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ ОРГАНИЗМОВ (Aa x Aa) СОГЛАСНО ЗАКОНАМ МЕНДЕЛЯ НАБЛЮДАЕТСЯ РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ГЕНОТИПУ**

- 1) 2AA : aa
- 2) AA : 2Aa : aa
- 3) 3Aa : aa
- 4) 2AA : Aa : aa

**ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ЭЛИМИНАЦИЯ ОРГАНИЗМОВ С АНОМАЛЬНЫМИ КАРИОТИПАМИ ЧАЩЕ ВСЕГО ПРОИСХОДИТ**

- 1) с 12 по 15 неделю
- 2) до 12 недель
- 3) с 24 по 40 неделю
- 4) с 15 по 24 неделю

**ТРАНСПОРТНАЯ РНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) РНК, обеспечивающую связывание и активацию аминокислот и встраивание аминокислотных остатков в синтезируемый белок
- 2) элемент регуляции активности генов в ядрах клеток
- 3) структуру, передающую информацию от ДНК к РНК
- 4) структуру, которая используется для нокдауна генов

**НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНОЙ ЧАСТЬЮ ТЕЛА В ОТНОШЕНИИ ЧАСТОТЫ МАЛЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) стопа
- 2) кисть
- 3) туловище
- 4) лицо

**ВРОЖДЕННАЯ КОСОЛАПОСТЬ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) дизрупциям
- 2) мальформациям

- 3) дисплазиям
- 4) деформациям

### **ДЛЯ МОНОГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВЕРНО**

- 1) наличие вирусной инфекции у одного из родителя
- 2) условия среды значительно влияют на проявления заболевания
- 3) врожденный характер заболевания
- 4) единственной причиной болезни является наличие мутации в соответствующем гене

### **НОРМАЛЬНЫЙ КАРИОТИП НАХОДЯТ У БОЛЬНЫХ**

- 1) синдромом Дауна
- 2) миопатией Дюшенна
- 3) трипло-Х синдромом
- 4) синдромом Патау

### **В ФОРМИРОВАНИИ КИНЕТОХОРОВ ХРОМОСОМ УЧАСТВУЕТ**

- 1) кохезин
- 2) шугошин (Sgo I)
- 3) центромерный белок В (CENP-B)
- 4) аргонавт (Ago I)

### **СИНДРОМ ЛИ – ФРАУМЕНИ ВТОРОГО ТИПА СВЯЗАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) CHEK2
- 2) TP53
- 3) BRCA2
- 4) BRAF

### **ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫМ ОТЛИЧИЕМ ГОНОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ОТ ХИМЕРИЗМА У ПАЦИЕНТОВ С КАРИОТИПОМ 46, XX/46, XY ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) преобладание клона 46, XX или 46, XY
- 2) наличие гоносомного мозаицизма во всех тканях
- 3) присутствие 3-4 различных аллелей по различным аутосомным и X-сцепленным локусам и/или изменение копийности некоторых аллелей
- 4) наличие/отсутствие овотестикулярной формы нарушения формирования пола

### **ПРИ МИОПАТИИ МИОШИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GAA
- 2) SERPINA1
- 3) DYSF
- 4) GLA

### **К КОМПОНЕНТУ, НЕ ВХОДЯЩЕМУ В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ ПОСТАНОВКИ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ПЦР, ОТНОСЯТ**

- 1) ионы магния
- 2) ДНК-полимераза
- 3) рестриктазу
- 4) ДНК-матрицу

**ПРИСУТСТВИЕ В ОРГАНИЗМЕ, РАЗВИВАЮЩЕМСЯ ИЗ ОДНОЙ ЗИГОТЫ, ДВУХ ИЛИ БОЛЕЕ КЛЕТОЧНЫХ ЛИНИЙ С РАЗЛИЧНЫМ ХРОМОСОМНЫМ НАБОРОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) хромосомной нестабильностью
- 2) хромотрипсисом
- 3) хромосомным химеризмом
- 4) хромосомным мозаицизмом

**КРОВЬ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЗАБИРАЮТ В**

- 1) вакутейнер с гепарином
- 2) вакутейнер с ЭДТА
- 3) вакутейнер с цитратом
- 4) сухую пробирку

**СТРУКТУРНОЙ ЕДИНИЦЕЙ МОЛЕКУЛЫ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) остаток фосфорной кислоты
- 2) нуклеотид
- 3) азотистое основание
- 4) дезоксирибоза

**СИНДРОМ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) del(3)(q29)
- 2) del(7)(q11.23)
- 3) del(1)(p36)
- 4) del(4)(p16)

**ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ С ПОМОЩЬЮ FISH-АНАЛИЗА НЕОБХОДИМО ИСПОЛЬЗОВАТЬ**

- 1) локус-специфичный ДНК-зонд
- 2) центромерный ДНК-зонд
- 3) центромерные зонды к половым хромосомам человека
- 4) цельнохромосомные зонды к аутосомам человека

**КАРИОТИПИРОВАНИЕ РОДИТЕЛЕЙ ПОКАЗАНО ПРИ РОЖДЕНИИ РЕБЁНКА С ПАТОЛОГИЕЙ**

- 1) транслокационный вариант синдрома Патау
- 2) синдром Дауна (вариант – простая трисомия)
- 3) синдром Шерешевского -Тернера
- 4) синдром Клайнфельтера

**ЕСЛИ В СЕМЬЕ МУЖ БОЛЕН ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ, ТО КАКОЙ РИСК УНАСЛЕДОВАТЬ ФОСФАТДИАБЕТ БУДЕТ У ЕГО ДЕТЕЙ?**

- 1) все девочки будут здоровы
- 2) все девочки будут больны, все мальчики будут здоровы
- 3) риск заболевания для мальчика равен 50%
- 4) все мальчики будут больны

**К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМАМ ПАТОГЕНЕЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ОТНОСЯТ**

- 1) накопление субстратов блокированной реакции
- 2) нарушение транспорта молекул в клетку
- 3) нарушение клеточного деления
- 4) снижение количества продукта реакции

**ЕСЛИ ИМПРИНТИРОВАННЫЙ ГЕН ЭКСПРЕССИРУЕТСЯ С ОТЦОВСКОЙ ХРОМОСОМЫ, ТО НА МАТЕРИНСКОЙ ХРОМОСОМЕ ЭТОТ ГЕН**

- 1) не экспрессируется
- 2) имеет повышенную экспрессию
- 3) экспрессируется
- 4) имеет сниженную экспрессию

**СООБЩЕНИЕ ПАЦИЕНТУ РЕЗУЛЬТАТОВ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У НЕГО МУТАЦИИ ИЛИ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, СОПРОВОЖДАЮЩЕЕСЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕМ, ЯВЛЯЕТСЯ РЕАЛИЗАЦИЕЙ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА**

- 1) не причинения вреда
- 2) автономии личности
- 3) справедливости
- 4) благодеяния

**В ОСНОВЕ МЕТОДА CRISPR/CAS9 ЛЕЖИТ ФЕРМЕНТ**

- 1) лигаза
- 2) нуклеаза
- 3) топоизомераза
- 4) люцифераза

**БОЛЕЗНЬ ГОШЕ I ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) сочетанием висцеральных нарушений с острой неврологической симптоматикой
- 2) отсутствием неврологической симптоматики
- 3) неэффективностью ферментной заместительной терапии
- 4) дебютом заболевания в первые 6 месяцев жизни

**ВО ВРЕМЯ РЕПЛИКАЦИИ КАЖДАЯ НЕДОСТАЮЩАЯ КОМПЛЕМЕНТАРНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК ВОСПРОИЗВОДИТСЯ С ПОМОЩЬЮ ФЕРМЕНТА**

- 1) лигазы

- 2) обратной транскриптазы
- 3) ДНК-полимеразы
- 4) рестриктазы

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ НУМЕРАЦИИ БЭНДОВ ВДОЛЬ ХРОМОСОМЫ КОРОТКОЕ ПЛЕЧО ХРОМОСОМЫ 2 РАЙОН 2 БЭНД 1 СЛЕДУЕТ ЗАПИСАТЬ, КАК**

- 1) 2q21
- 2) 2Q21
- 3) 2P21
- 4) 2p21

**ПОВТОРЫ НАЗЫВАЮТ МИНИСАТЕЛЛИТНЫМИ, ЕСЛИ ОНИ**

- 1) рассеяны по всему геному
- 2) представлены 2-6 парами нуклеотидов
- 3) представлены 10-100 парами нуклеотидов
- 4) содержат МГЭ

**ДНК-ЛИГАЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ферментом, необходимым для осуществления полимеразной цепной реакции
- 2) ферментом, осуществляющим соединение цепей ДНК
- 3) ферментом дефосфорилирования концевых участков ДНК
- 4) одной из рестрикционных эндонуклеаз

**ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ НАСЕЛЕНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) числом случаев заболеваний граждан, зарегистрированных в течение года страховой компанией
- 2) числом случаев заболеваний, выявленных в течение года при обращении граждан в учреждения здравоохранения
- 3) количеством обращений населения в амбулаторно-поликлинические учреждения здравоохранения
- 4) средним числом случаев заболеваний, выявленных в течение трех лет, при обращении граждан в учреждения здравоохранения

**ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНАХ**

- 1) GAA
- 2) COL1A1
- 3) SERPINA1
- 4) IDUA

**РЕПЛИКАЦИЮ ДНК В ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) ДНК-лигазы
- 2) РНК-полимеразы I
- 3) ДНК-полимеразы
- 4) обратной транскриптазы

## **СЕГМЕНТНЫЕ ДУПЛИКАЦИИ ГЕНОМА - ЭТО**

- 1) сочетание полиплоидии с анеуплоидией по отдельным хромосомам набора
- 2) сегменты отдельных хромосом в кариотипе человека, преимущественно эухроматиновые, часто вовлекающиеся в дупликации, приводящие к хромосомным заболеваниям
- 3) блоки низкокопийных повторов ДНК, протяженностью до 500 т.п.н., имеющую высокую степень гомологии (более 98%), сконцентрированные преимущественно в прицентромерных и теломерных районах хромосом
- 4) множественные случайные увеличения копийности отдельных хромосомных регионов

## **К ЭНЗИМОПАТИЯМ, КОТОРЫЕ ОБУСЛАВЛИВАЮТ ИЗБЫТОЧНОЕ НАКОПЛЕНИЕ ПРОМЕЖУТОЧНЫХ ПРОДУКТОВ МЕТАБОЛИЗМА, ОТНОСЯТ**

- 1) альбинизм
- 2) гликогеноз II типа
- 3) гликогеноз III типа
- 4) гемофилию А и В

## **СОБСТВЕННЫХ ГЕНОВ НЕ ИМЕЮТ**

- 1) транспортные (тРНК)
- 2) микро РНК (miРНК)
- 3) рибосомные РНК
- 4) малые интерферирующие РНК (siРНК)

## **ВАРИАНТНЫЕ ТРАНСЛОКАЦИИ ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЛЕЙКОЗЕ**

- 1) не влияют на течение заболевания в сравнении со стандартной t(9;22)
- 2) являются прогностически неблагоприятными
- 3) являются прогностически благоприятными
- 4) всегда появляются вторично

## **С ПОМОЩЬЮ РУТИННОЙ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ МОЖНО**

- 1) подсчитать общее число хромосом на метафазной пластинке
- 2) проанализировать распределение бэндов вдоль плеч всех хромосом
- 3) зарегистрировать все типы структурных перестроек
- 4) зарегистрировать однородительскую дисомию

## **ПОЯВЛЕНИЕ ТРЕХ ТЕМНЫХ СЕГМЕНТОВ В СЕРЕДИНЕ 5q (5q14, 5q21, 5q23) ЯВЛЯЕТСЯ КРИТЕРИЕМ РАЗРЕШЕНИЯ \_\_\_\_\_ СЕГМЕНТОВ**

- 1) 300
- 2) 550
- 3) 400
- 4) 850

## **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ИЗОДИСОМИИ ХРОМОСОМ СВЯЗАНО С**

- 1) ошибками сегрегации сестринских хроматид в мейозе II
- 2) нарушением сегрегации гомологичных хромосом в мейозе I
- 3) формированием мультиполярного веретена деления в мейозе у матери
- 4) формированием мультиполярного веретена деления в мейозе у отца

### **ДУПЛИКАЦИИ 11p15.5 НА ХРОМОСОМЕ ОТЦОВСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ СИНДРОМА**

- 1) Видеманна-Беквита
- 2) Рассела-Сильвера
- 3) Кагами-Огата
- 4) МакКьюна-Олбрайта

### **КРОССИНГОВЕР ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) обмен участками между гомологичными аутосомами
- 2) обмен участками между гомологичными хромосомами
- 3) расхождение гомологичных хромосом к разным полюсам клетки при делении
- 4) обмен участками между гоносомами

### **ОГРАНИЧЕНИЕ ПАНМИКСИИ В ПОПУЛЯЦИИ ПРИВОДИТ К**

- 1) снижению доли рецессивных гомозигот
- 2) установлению постоянства частот аллелей
- 3) снижению доли доминантных гомозигот
- 4) снижению доли гетерозигот

### **ОСОБЕННОСТЬЮ ХРОМОСОМНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ В ЛОКУСЕ 1q21.1 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) зависимость вероятности возникновения от возраста матери
- 2) преимущественное de novo происхождение в гаметогенезе у матери
- 3) частое наследование от клинически здоровых родителей, носителей данной хромосомной перестройки
- 4) преимущественное de novo происхождение в гаметогенезе у отца

### **ЕСЛИ БУДУЩИЕ РОДИТЕЛИ, ИМЕЮЩИЕ ВЫСОКИЙ РИСК НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У РЕБЕНКА, ЗАЯВЛЯЮТ ОБ ОТКАЗЕ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ, ТО ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА В ТАКОЙ СЕМЬЕ**

- 1) может быть проведена из-за наличия медицинских показаний вне зависимости от отношения семьи к прерыванию беременности
- 2) может быть проведена, если родители ее оплатят
- 3) не должна проводиться из-за нерационального использования средств здравоохранения
- 4) не должна проводиться, так как больной ребенок все равно будет рожден

### **НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ**

- 1) бисульфитного секвенирования ограниченных выборок локусов

- 2) хромосомного микроматричного анализа
- 3) высокопроизводительного параллельного секвенирования
- 4) флуоресцентной гибридизации IN SITU

#### **В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ ПЦР-СМЕСИ ДЛЯ АМПЛИФИКАЦИИ НЕ ВХОДИТ**

- 1) ДНК-лигаза
- 2) ДНК-полимераза
- 3) нуклеотидфосфаты
- 4) геномная ДНК

#### **СЛЕДСТВИЕМ ПОСТЗИГОТИЧЕСКИХ ОШИБОК СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) диплоидно-анеуплоидный хромосомный мозаицизм
- 2) диплоидно-триплоидный мозаицизм
- 3) диплоидно-тетраплоидный мозаицизм
- 4) хромосомный химеризм

#### **К МЕТОДАМ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОТНОСИТСЯ**

- 1) электрофорез
- 2) анализ микросателлитного полиморфизма
- 3) секвенирование ДНК
- 4) метод одностороннего конформационного полиморфизма

#### **СТРУКТУРЫ, СОЕДИНЯЮЩИЕ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ И СОДЕРЖАЩИЕ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК, НЕОБХОДИМУЮ ДЛЯ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) центромерами
- 2) кинетохорами
- 3) хромомерами
- 4) сателлитами

#### **ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ЯВЛЯЮТСЯ БИАЛЛЕЛЬНЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) C19orf12
- 2) GBA
- 3) GAA
- 4) HEXA

#### **РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА НЕ ПРИЧИНЕНИЯ ВРЕДА ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ПРЕДПОЛАГАЕТ**

- 1) сообщение работодателю диагноза пациента
- 2) информирование кровных родственников о наследственном заболевании у пациента без его согласия
- 3) защиту частной жизни пациента и семьи от вмешательства третьих сторон
- 4) передачу генетической информации о пациенте страховой компании

## **НЕИНВАЗИВНОЕ ПРЕНАТАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ АНЕУПЛОИДИЙ ОСНОВАНО НА**

- 1) интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
- 2) анализе копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
- 3) анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения
- 4) микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины

## **В ДИАГНОСТИКЕ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ**

- 1) измерения активности лизосомных ферментов, косвенной ДНК диагностики
- 2) измерения активности лизосомных ферментов, тандемной масс-спектрометрии
- 3) количественного определения гликозаминогликанов в моче
- 4) количественного определения гликозаминогликанов в моче, измерения активности лизосомных ферментов, прямой ДНК диагностики

## **К МИКРОДЕЛЕЦИОННЫМ НЕ ОТНОСИТСЯ СИНДРОМ**

- 1) Вильямса-Бойрена
- 2) Прадера-Вилли
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Ангельмана

## **ГЕНЕРАЛЬНУЮ УБОРКУ В ПОМЕЩЕНИЯХ РЕЖИМНОЙ ЛАБОРАТОРИИ ПРОВОДЯТ 1 РАЗ В**

- 1) 3 дня
- 2) 2 недели
- 3) 1 день
- 4) 1 неделю

## **МЕТОД ЭЛЕКТРОФЕРЕЗА НА АЦЕТАТ-ЦЕЛЛЮЛОЗНОЙ ПЛАСТИНКЕ ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ**

- 1) ДНК
- 2) мукополисахаридов
- 3) ацилкарнитинов
- 4) РНК

## **ПЯТНА КРОВИ НА ФИЛЬТРОВАЛЬНОЙ БУМАГЕ ВЫСУШИВАЮТ**

- 1) при комнатной температуре
- 2) в термостате при температуре +42°C
- 3) в потоке теплого воздуха
- 4) в термостате при температуре +37°C

## **НАРУШЕНИЯ В ЦИКЛЕ МОЧЕВИНЫ СОПРОВОЖДАЮТСЯ**

- 1) повышением уровня глюкозы в крови
- 2) протеинурией
- 3) триглицеридемией
- 4) гипераммониемией

**РТУТЬСОДЕРЖАЩИЕ ПРЕДМЕТЫ, ПРИБОРЫ И ОБОРУДОВАНИЕ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) А
- 2) Г
- 3) В
- 4) Б

**ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ С РОЛЬЮ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ БОЛЕЕ ВСЕГО СВЯЗАНЫ**

- 1) этнические различия в заболеваемости
- 2) различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
- 3) различия заболеваемости по полу
- 4) географические вариации частоты заболеваемости

**ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ**

- 1) только в гонадах
- 2) только во время мейоза
- 3) только в гаметах
- 4) во всех клетках организма

**АНАФАЗНОЕ ОТСТАВАНИЕ ХРОМОСОМ ПРИВОДИТ К ФОРМИРОВАНИЮ**

- 1) моносомии
- 2) трисомии
- 3) полисомии
- 4) триплоидии

**КОЛЬЦЕВЫЕ ХРОМОСОМЫ ОТНОСЯТСЯ К МУТАЦИЯМ ПО ТИПУ**

- 1) анеуплоидий
- 2) межхромосомных перестроек
- 3) внутрехромосомных перестроек
- 4) полиплоидий

**ГЕНОМ РИСКА СРЕДНЕЙ ПЕНЕТРАНТНОСТИ ПРИ МЕЛАНОМЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) MC1R
- 2) BRAF
- 3) EGFR
- 4) BLM

**У ЧЕЛОВЕКА ОПИСАНО \_\_\_\_ ВАРИАНТОВ ГИСТОНА H3**

- 1) 11

- 2) 1
- 3) 5
- 4) 7

### **ОБНАРУЖЕНИЕ КОЛЬЦЕВОГО ФРАГМЕНТА НА СТАДИИ АНАФАЗЫ МОЖЕТ БЫТЬ СЛЕДСТВИЕМ**

- 1) симметричной транслокации
- 2) перичентрической инверсии
- 3) делеции теломерного участка хромосомы
- 4) делеции внутреннего участка хромосомы

### **II ТИП ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) сцеплено с Y-хромосомой
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) сцеплено с X-хромосомой

### **МЕХАНИЗМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИПЛОИДИИ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) анафазное отставание, затрагивающее две пары негомологичных хромосом
- 2) нарушение митотических делений клеток развивающегося эмбриона
- 3) анафазное отставание, затрагивающее одну пару гомологичных хромосом
- 4) нарушение оплодотворения и/или расхождения хромосом во время деления половых клеток

### **КАЖДАЯ ХРОМОСОМА ПОСЛЕ РЕПЛИКАЦИИ СОСТОИТ ИЗ ДВУХ КОМПОНЕНТОВ, НАЗЫВАЕМЫХ**

- 1) центриоли
- 2) хромеры
- 3) хроматиды
- 4) центромеры

### **К УЧРЕЖДЕНИЯМ, В КОТОРЫХ НЕ ПРОВОДИТСЯ ЗАБОР ОБРАЗЦОВ КРОВИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ОТНОСЯТ**

- 1) стационар, в который ребенок переведен по медицинским показаниям (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме)
- 2) детскую поликлинику по месту жительства (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме)
- 3) женские консультации по месту жительства
- 4) государственные и муниципальные учреждения здравоохранения, оказывающие медицинскую помощь женщинам в период родов

### **В РЕЗУЛЬТАТЕ ПРЯМОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТ**

- 1) патогенный вариант, ведущий к развитию наследственного заболевания

- 2) полиморфизм микросателлитных повторов
- 3) группы сцепления
- 4) полиморфизм длин рестрикционных фрагментов

#### **ЧАСТОТА ТЕТРАПЛОИДИИ ПОВЫШЕНА В ГРУППЕ**

- 1) анэмбрионий
- 2) неразвивающихся беременностей
- 3) спонтанных абортусов
- 4) спонтанных абортусов от женщин с привычным невынашиванием беременности

#### **ДУПЛИКАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ**

- 1) центрическим воссоединением q-плеч двух акроцентрических хромосом
- 2) перемещением фрагмента одной хромосомы внутрь другой
- 3) удвоением части хромосомы
- 4) обменом фрагментами генетического материала между двумя и более негомологичными хромосомами

#### **ТРИПЛОИДИЯ В КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА МОЖЕТ БЫТЬ ПРЕДСТАВЛЕНА КОМБИНАЦИЯМИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ**

- 1) 69,XXY, 69,XYX, 69,YYY
- 2) 69,XXX, 69,XXY, 69,YYY
- 3) 69,XXX, 69,XXY, 69,XYX
- 4) 69,XXX, 69,XYX, 69,YYY

#### **ФЕРМЕНТ ПРАЙМАЗА УЧАСТВУЕТ В**

- 1) застраивании однонуклеотидных брешей
- 2) синтезе лидирующей цепи
- 3) удалении РНК из РНК-ДНК гибридов
- 4) синтезе фрагментов Оказаки

#### **ТРАНСФЕКЦИЯ МЕТОДОМ ЛИПОФЕКЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) липосом
- 2) «липких» концов молекулы ДНК
- 3) отверстий в липидной мембране клетки
- 4) прямой микроинъекции через липидный бислой

#### **ЧАЩЕ ВСЕГО ИСТОЧНИКОМ ИНФОРМАЦИИ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК ЗАРОДЫША ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) бластомеры в составе 8-клеточной морулы на 3 день развития и биоптат трофэктодермы на 5-6 день развития
- 2) первое и второе полярное тельце
- 3) бластомеры на 2-клеточной стадии
- 4) бластомеры на 4-клеточной стадии

#### **ПРЕИМУЩЕСТВОМ МЕТОДА SKY В СРАВНЕНИИ С mFISH-АНАЛИЗОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) стоимость оборудования
- 2) большая разрешающая возможность
- 3) возможность включения в анализ хромосом, находящихся в наложении на метафазных пластинках
- 4) возможность использования меньшего набора флуорохромов для создания ДНК-зондов

### **ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ТРАНСЛОКАЦИИ МЕЖДУ ХРОМОСОМАМИ**

- 1) 15 и 21
- 2) 9 и 22
- 3) 21 и 22
- 4) 9 и 15

### **АЛЬТЕРНАТИВНЫЙ СПЛАЙСИНГ ПРИВОДИТ К ПОЯВЛЕНИЮ**

- 1) транскрипционных вариантов
- 2) мутаций в интронах и экзонах
- 3) различий во внешнем виде между однояйцевыми близнецами
- 4) хромосомных перестроек

### **ЧАСТОТА ИНДУЦИРОВАННЫХ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ ПРОПОРЦИОНАЛЬНА \_\_\_\_\_ ОБЛУЧЕНИЯ**

- 1) длительности
- 2) дозе
- 3) интенсивности
- 4) мощности

### **ЧАСТОТА СИНДРОМА ТРИПЛО-Х СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕВОЧЕК СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1000
- 2) 1:7000
- 3) 1:10 000
- 4) 1:100 000

### **НОРМАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ АММОНИЯ В КРОВИ У ДЕТЕЙ ДО \_\_\_\_\_ МКМОЛЬ/ЛИТР**

- 1) 10
- 2) 30
- 3) 150
- 4) 50

### **ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НЕ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) талассемия
- 2) алкаптонурия
- 3) синдром Шершевского-Тернера
- 4) вирилизующая гиперплазия надпочечников

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ТРЕХ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ ДЕТЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 50% для мальчиков, девочки будут здоровы
- 2) 25%
- 3) 75%
- 4) 50% для девочек, мальчики будут здоровы

**НЕОБХОДИМЫМ ЭТАПОМ ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ ПО G-МЕТОДУ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) заключение в буфере или глицерине
- 2) инкубация с соляной кислотой
- 3) предобработка трипсином
- 4) предобработка пепсином

**К МАТЕРИАЛУ, КОТОРЫЙ НЕЛЬЗЯ ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ ДНК-ДИАГНОСТИКИ, ОТНОСЯТ**

- 1) ворсины хориона
- 2) буккальный эпителий
- 3) эритроцитарную массу
- 4) амниотическую жидкость

**АУДИОЛОГИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ ДЕЛАЮТ**

- 1) новорожденному на 28 день
- 2) грудному ребенку в возрасте 1 года
- 3) новорожденному на 7 день
- 4) новорожденному на 3 день

**РЕЗУЛЬТАТОМ СПЛАЙСИНГА ЯВЛЯЕТСЯ ПОСТРОЕНИЕ**

- 1) комплементарной нити ДНК
- 2) зрелой мРНК
- 3) тРНК
- 4) полипептидной цепочки

**АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ**

- 1) фенилкетонурии
- 2) эпилепсии
- 3) пилоростеноза
- 4) врожденных пороков сердца

**ОДНИМ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз
- 2) H.pylori
- 3) мутации в генах иммуноглобулинов
- 4) амплификация протоонкогена

### **ПРИ ОСТРЫХ НЕЛИМФОБЛАСТНЫХ ЛЕЙКОЗАХ КОМПЛЕКСНЫЙ КАРИОТИП**

- 1) является нейтральным прогностическим признаком
- 2) вторично возникает на фоне химиотерапии
- 3) является благоприятным прогностическим признаком
- 4) является неблагоприятным прогностическим признаком

### **ОДНИМ ИЗ ХАРАКТЕРНЫХ СВОЙСТВ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) зависимость проявления от расположения на хромосоме
- 2) проявление у всех особей популяции
- 3) обратимость в пределах одного поколения
- 4) передача по наследству

### **ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЯВЛЯЮТСЯ БИАЛЛЕЛЬНЫЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) GBA
- 2) GAA
- 3) IDUA
- 4) IDS

### **УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА МОЖЕТ БЫТЬ ПОВЫШЕН В АМНИОТИЧЕСКОЙ ЖИДКОСТИ ПРИ**

- 1) спинномозговой грыже
- 2) гидроцефалии
- 3) синдроме Дауна
- 4) синдроме Гирке

### **ВЫДЕЛЯЮТ ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ДЕФИЦИТА ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ**

- 1) болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина
- 2) младенческую, взрослую
- 3) болезнь Вольмана, болезнь Баттена
- 4) болезнь Куфса, болезнь Бильшовского-Янского

### **ПРИ ДИАГНОСТИКЕ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) выявление продуктов дефектного катаболизма содержимого лизосом
- 2) метод «метаболического кооперирования»
- 3) исследование активности лизосомных ферментов
- 4) определение концентрации электролитов в биологических жидкостях

### **ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТАРНЫЙ МОЗАИЦИЗМ III ТИПА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕМ**

- 1) хромосомной аномалии полной или мозаичной в клетках цитотрофобласта при нормальном кариотипе внезародышевой мезодермы и клеток эмбрионального происхождения
- 2) хромосомной аномалии полной или мозаичной в клетках цитотрофобласта хориона, и внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток

эмбрионального происхождения

3) мозаичной хромосомной аномалии в клетках эмбрионального происхождения, цитотрофобласта ворсин хориона и внезародышевой мезодермы

4) хромосомной аномалии полной или мозаичной в клетках внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе цитотрофобласта и клеток эмбрионального происхождения

### **ЭКСПАНСИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ДНК МОЖЕТ ВОЗНИКАТЬ**

1) в оогенезе, сперматогенезе или постзиготически (в зависимости от заболевания)

2) исключительно в оогенезе

3) исключительно в сперматогенезе

4) исключительно в соматических клетках на постзиготических стадиях деления

### **НАПРАВЛЕННАЯ ГОМОЛОГИЧНАЯ РЕПАРАЦИЯ У ВЫСШИХ ЭУКАРИОТОВ АКТИВНА В \_\_\_\_\_ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА**

1) G<sub>0</sub> фазе

2) M фазе

3) S и ранней G<sub>2</sub> фазах

4) M и ранней G<sub>1</sub> фазах

### **ПЕРВИЧНЫЕ ПОЛОВЫЕ КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА ДЕЛЯТСЯ**

1) митозом

2) мейозом

3) амитозом

4) эндомиозом

### **РЕГУЛЯТОРНЫЕ УЧАСТКИ ГЕНОМА МИТОХОНДРИЙ ЛОКАЛИЗОВАНЫ В**

1) интронах

2) экзонах

3) межгенных участках

4) D-петле

### **ЗАМЕНА В РЕГУЛЯТОРНОМ УЧАСТКЕ МОЖЕТ ОБОЗНАЧАТЬСЯ КАК**

1) c.7A>C

2) c.-7A>C

3) c.reg7A>C

4) c.reg-7A>C

### **К ОСНОВНЫМ ЦЕЛЯМ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НОВОРОЖДЕННЫХ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОТНОСЯТ**

1) выявление супружеских пар с высоким риском рождения больного ребенка

2) раннюю диагностику заболевания и лечение детей

3) изучение частоты наследственных болезней в популяции

4) выявление гетерозиготных носителей мутаций, приводящих к наследственным заболеваниям

**НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ, СВЯЗАННЫМ С ГЕНОМНЫМ ИМПРИНТИНГОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) синдром Прадера-Вилли
- 2) синдром Марфана
- 3) миопатия Дюшенна
- 4) миопатия Беккера

**ДЛЯ ПРОХОЖДЕНИЯ КРОССИНГОВЕРА У НОСИТЕЛЕЙ АУТОСОМНЫХ РЕЦИПРОКНЫХ ТРАНСЛОКАЦИЙ В ПРОФАЗЕ I МЕЙОЗА I ХРОМОСОМЫ, УЧАСТВУЮЩИЕ В ТРАНСЛОКАЦИИ, ОБРАЗУЮТ**

- 1) тривалент
- 2) квадривалент
- 3) половое тельце
- 4) унивалент

**ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) полезности теста для кровных родственников ребенка
- 2) клинической полезности теста для ребенка
- 3) оплаты теста родителями
- 4) желания родителей

**ПРИ БОЛЕЗНЯХ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЕРМЕНТОВ ДЫХАТЕЛЬНОЙ ЦЕПИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНУЮ ДИАГНОСТИКУ НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ С**

- 1) пероксисомными заболеваниями
- 2) лизосомными заболеваниями
- 3) хромосомными синдромами
- 4) нервно-мышечными заболеваниями

**МНОГОЦВЕТНОЕ СЕГМЕНТИРОВАНИЕ ХРОМОСОМ (mBAND) ПОЗВОЛЯЕТ ДЕТЕКТИРОВАТЬ**

- 1) вариации в числе копий участков ДНК (CNV)
- 2) внутрихромосомные перестройки
- 3) полиморфные гетерохроматиновые районы хромосом
- 4) ломкие сайты хромосом

**ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) алкаптонурия
- 2) синдром Марфана
- 3) фенилкетонурия
- 4) галактоземия

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ТРИПЛОИДНОГО КАРИОТИПА С ДВУМЯ X- И ОДНОЙ Y-**

### **ХРОМОСОМОЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 69,XXY
- 2) 69,XXX
- 3) 92,XXXX
- 4) 46,XY

### **В РЕГУЛЯЦИИ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ В МЕЙОЗЕ, ВЗАИМОДЕЙСТВУЯ С ГЕТЕРОХРОМАТИНОВЫМИ БЕЛКАМИ ЦЕНТРОМЕР ХРОМОСОМ, УЧАСТВУЕТ**

- 1) белок Шугошин
- 2) белок Аргонавт-2
- 3) ДНК-метил трансфераза
- 4) ДНК-полимераза

### **НОКДАУН ГЕНОВ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) снижение экспрессии одного или нескольких генов
- 2) повышение экспрессии одного или нескольких генов
- 3) выключение одного или нескольких генов
- 4) поддержание экспрессии одного или нескольких генов на постоянном уровне

### **ГРУППУ «САТЧН 22» СОСТАВЛЯЮТ СИНДРОМЫ**

- 1) Нейрофиброматоза 1 и 2 типов
- 2) Ли-Фраумени и фон Хиппель-Линдау
- 3) Прадера-Вилли и Ангельмана
- 4) Ди-Джорджи и вело-кардио-фациальный

### **ВСЕ АУТОСОМЫ В КАРИОГРАММЕ РАСКЛАДЫВАЮТ ПО \_\_\_\_\_ ГРУППАМ СОГЛАСНО ИХ РАЗМЕРАМ И МОРФОЛОГИИ**

- 1) 7
- 2) 8
- 3) 10
- 4) 5

### **ЧИСЛО ХРОМОСОМ ТРИПЛОИДНОГО НАБОРА ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 23
- 2) 69
- 3) 47
- 4) 46

### **МУТАЦИЕЙ, ПРИ КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ ПОТЕРЯ УЧАСТКА ГЕНОМНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ (ЧАСТИ ХРОМОСОМЫ/УЧАСТКА ГЕНА/НУКЛЕОТИДА ИЛИ НЕСКОЛЬКИХ НУКЛЕОТИДОВ), ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нонсенс-мутация
- 2) миссенс-мутация
- 3) инсерция
- 4) делеция

**У МУКОВИСЦИДОЗА ЕСТЬ ЛЕГОЧНАЯ, КИШЕЧНАЯ, СМЕШАННАЯ ФОРМЫ, ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ**

- 1) антиципации
- 2) вариабельной экспрессивности
- 3) локусной гетерогенности
- 4) аллельной гетерогенности

**ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцепленно доминантно
- 4) X-сцепленно рецессивно

**В РОБЕРТСОНОВСКУЮ ТРАНСЛОКАЦИЮ ВОВЛЕКАЮТСЯ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 1,2,3,6,7,9
- 2) X,Y
- 3) 4,5,16,17,18
- 4) 13,14,15,21,22

**МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ АЛКОГОЛЬНОГО ПЛОДА ОТНОСИТСЯ К**

- 1) деформациям
- 2) дисплазиям
- 3) мальформациям
- 4) дизрупциям

**ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ**

- 1) хроническом панкреатите
- 2) синдроме Дауна
- 3) хроническом миелолейкозе
- 4) синдроме Линча

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ АМИЛО-1,6-ГЛЮКОЗИДАЗЫ ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ**

- 1) Форбса
- 2) Кори-Форбса
- 3) Андерсена
- 4) Помпе

**ЦЕНТР ИМПРИНТИНГА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) дифференциально метилированный район ДНК
- 2) повторяющийся элемент
- 3) псевдоген
- 4) структурный ген

## **МУТАНТНЫЙ ФЕНОТИП ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ ТРАНС-ПОЛОЖЕНИИ ДВУХ ИССЛЕДУЕМЫХ РЕЦЕССИВНЫХ МУТАЦИЙ ЕСЛИ**

- 1) проявляется эффект кодоминирования
- 2) эти мутации неаллельны
- 3) эти мутации аллельны
- 4) наблюдается кроссинговер

## **ОРИГИНАЛЬНЫЙ (НЕМОДИФИЦИРОВАННЫЙ) БЕЛОК Cas9 ВНОСИТ**

- 1) два разрыва в одну нить ДНК на расстоянии 30 пар оснований
- 2) однонуклеотидную замену в ДНК
- 3) одноцепочечный разрыв в ДНК
- 4) двуцепочечный разрыв в ДНК

## **МИКРОСТРУКТУРНЫМИ ПЕРЕСТРОЙКАМИ ХРОМОСОМ МОЖЕТ СОПРОВОЖДАТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Меккеля
- 2) Ли – Фраумени
- 3) Нунан
- 4) Лангера – Гидеона

## **КАМПТОДАКТИЛИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В ВИДЕ**

- 1) сгибательной контрактуры проксимальных межфаланговых суставов
- 2) отсутствия средних фаланг пальцев
- 3) искривления нижней конечности
- 4) латерального или медиального искривления пальца

## **ДЛЯ УКАЗАНИЯ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ СИМВОЛ**

- 1) upd
- 2) Upd
- 3) UPD
- 4) UD

## **ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ ЯВЛЯЕТСЯ ЭКСПАНСИЯ ПОВТОРА CGG, РАСПОЛОЖЕННОГО В 5'-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1; ДЛИНА ПОВТОРА В ПРЕДЕЛАХ ОТ 52 ДО 200 ТРИПЛЕТОВ**

- 1) не совместима с жизнью
- 2) сопровождается экспрессией патологического фенотипа
- 3) не сопровождается экспрессией патологического фенотипа
- 4) сопровождается экспрессией «мягкого» патологического фенотипа

## **САМОЙ ЧАСТОЙ ФОРМОЙ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) галактоземия тип 3
- 2) транзиторная галактоземия

- 3) галактоземия тип 2
- 4) галактоземия тип 1

**ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ ПРОИСХОДИТ ОБМЕН УЧАСТКАМИ МЕЖДУ ДВУМЯ ИЛИ БОЛЕЕ НЕГОМОЛОГИЧНЫМИ ХРОМОСОМАМИ, НОСИТ НАЗВАНИЕ**

- 1) тетраплоидии
- 2) транслокации
- 3) инверсии
- 4) делеции

**БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ОБУСЛОВЛЕННЫ УВЕЛИЧЕНИЕМ ВЫШЕ ДОПУСТИМОЙ НОРМЫ ЧИСЛА \_\_\_\_\_ ПОВТОРОВ**

- 1) микросателлитных
- 2) сателлитных
- 3) диспергированных
- 4) инвертированных

**ДЕТЕКЦИЯ ГИБРИДИЗАЦИОННЫХ СИГНАЛОВ ПРИ МНОГОЦВЕТНОМ FISH-ОКРАШИВАНИИ ХРОМОСОМ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ**

- 1) одновременной регистрацией изображения со всех светофильтров, подобранных для использованных при мечении ДНК-зондов флуорохромов
- 2) последовательной регистрацией изображений с использованием набора светофильтров, специфичных для флуорохромов, с помощью которых осуществлялось мечение ДНК-зондов
- 3) последовательной регистрацией изображений с использованием набора из 24 светофильтров с полосами пропускания флуоресценции, специфичными комбинациям флуорохромов, использованных для мечения хромосомных ДНК-библиотек
- 4) с использованием для одномоментной регистрации изображения светофильтра с широкой полосой пропускания флуоресценции от ДНК-зондов

**ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НЕОБХОДИМО НАЛИЧИЕ**

- 1) только ДНК здоровых родственников
- 2) только ДНК пробанда и матери
- 3) только ДНК пробанда
- 4) ДНК пробанда, отца, матери, их больных и здоровых родственников

**ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ, ВЫЗВАННОЙ ДЕФЕКТОМ ЦИСТАТИОНИН-БЕТА-СИНТАЗЫ, ПОВЫШЕН УРОВЕНЬ \_\_\_\_\_ В МОЧЕ**

- 1) метионина и гомоцистеина
- 2) глицина и цистина
- 3) цистина и аргинина
- 4) метионина и аргинина

**ГАЗОЖИДКОСТНАЯ ХРОМАТОГРАФИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ДИАГНОСТИКЕ**

- 1) синдрома Ретта
- 2) болезни Тея-Сакса
- 3) органических ацидурий
- 4) синдрома Орбели

### **В МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ИНТЕРФЕРОМЕТР ИСПОЛЬЗУЕТСЯ С ЦЕЛЬЮ**

- 1) спектрального кариотипирования хромосом
- 2) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 4) микродиссекции хромосом

### **СИНДРОМ ПАТАУ ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) трисомией хромосомы 13
- 2) трисомией хромосомы 18
- 3) трисомией хромосомы 21
- 4) моносомией X-хромосомы

### **ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С ПОЗДНИМ НАЧАЛОМ, НЕ ИМЕЮЩИЕ ЭФФЕКТИВНЫХ СПОСОБОВ ЛЕЧЕНИЯ, РЕКОМЕНДУЕТСЯ**

- 1) провести, если родители оплатят тестирование
- 2) не проводить
- 3) провести по просьбе родителей
- 4) отложить до достижения ребенком совершеннолетия

### **РИСК НАСЛЕДОВАНИЯ ГЛУХОТЫ ДЕТЬМИ, РОЖДЕННЫМИ НЕ В РОДСТВЕННОМ БРАКЕ, ОТЕЦ КОТОРЫХ ЗДОРОВ, А МАТЬ ИМЕЕТ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНУЮ ФОРМУ ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТЫ, СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1/16
- 2) 1/2
- 3) 1/8
- 4) 3/4

### **В ПРИСУТСТВИИ ФИТОГЕМАГГЛЮТИНИНА НАИБОЛЕЕ АКТИВНО ДЕЛЯТСЯ**

- 1) моноциты
- 2) лимфоциты
- 3) эритроциты
- 4) нейтрофилы

### **ПОД АКТИВНЫМ ЦЕНТРОМ ФЕРМЕНТА ПОДРАЗУМЕВАЮТ ЧАСТЬ МОЛЕКУЛЫ, КОТОРАЯ**

- 1) определяет её специфичность и каталитическую активность
- 2) отвечает за связывание с антителами
- 3) постоянно изменяет свою конфигурацию

4) состоит всегда только из аминокислот

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ VHL МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СВЕРХУ, С МУТАЦИЕЙ – СНИЗУ) ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ**

- 1) делецией без сдвига рамки считывания в гемизиготной форме
- 2) инсерцией без сдвига рамки считывания в гетерозиготной форме
- 3) однонуклеотидной заменой в гомозиготной форме
- 4) однонуклеотидной заменой в гетерозиготной форме

**У МУЖЧИН СО СБАЛАНСИРОВАННЫМИ X-АУТОСОМНЫМИ ТРАНСЛОКАЦИЯМИ ЧАСТО ВЫЯВЛЯЮТ**

- 1) сохранную фертильность, но повышенную частоту ВПР у плода
- 2) аномалии половых органов
- 3) снижение фертильности и умеренно тяжелые формы патозооспермии
- 4) первичное бесплодие и необструктивную форму азооспермии

**РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ НИМАННА-ПИКА ТИП С СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 50% независимо от пола
- 2) 25% независимо от пола
- 3) 100% независимо от пола
- 4) половина мальчиков будут больны, половина девочек будут носителями

**К УСЛОВНО ЛЕТАЛЬНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ МУТАЦИИ, КОТОРЫЕ**

- 1) не оказывают влияния на жизнеспособность особей
- 2) оказывают влияние на жизнеспособность половины особей
- 3) оказывают влияние на жизнеспособность в определенных условиях
- 4) оказывают влияние на жизнеспособность всех особей в любых условиях

**ИНТРОНАМИ НАЗЫВАЮТ**

- 1) особые белки, осуществляющие сплайсинг
- 2) кодирующие участки гена, которые остаются после сплайсинга
- 3) некодирующие участки гена, вырезаемые при сплайсинге
- 4) точки старта транскрипции в составе гена

**УРОВЕНЬ PSA ОПРЕДЕЛЯЮТ ПРИ ДИАГНОСТИКЕ РАКА**

- 1) легкого
- 2) поджелудочной железы
- 3) предстательной железы
- 4) молочной железы

**АЗООСПЕРМИЯ ИЛИ ОЛИГОСПЕРМИЯ ПРАКТИЧЕСКИ ВСЕГДА ВСТРЕЧАЮТСЯ У ПАЦИЕНТОВ С**

- 1) миопатией Беккера

- 2) синдромом Марфана
- 3) синдромом Клайнфельтера
- 4) миопатией Дюшенна

### **НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЕ ЛАТЕНТНОЕ СОСТОЯНИЕ МУЖСКИХ ГОНОЦИТОВ НАЗЫВАЮТ**

- 1) сперматидами
- 2) сперматозоидами
- 3) сперматоцитами
- 4) сперматогониями

### **КОЛИЧЕСТВО ПАР ХРОМОСОМ В ГРУППЕ «Е» У ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 6
- 2) 4
- 3) 3
- 4) 5

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭКЗОНА В СТРУКТУРЕ ГЕНА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) последовательность, расположенную в регионе сплайсинга
- 2) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции
- 3) участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК
- 4) участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК

### **МЕТОД «ЦИФРОВОЙ» ПЦР ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) дробление реакционной смеси ПЦР на множество мелких капель, в которых идет индивидуальная реакция ПЦР
- 2) детекцию продуктов ПЦР в реальном времени с помощью цифровой камеры
- 3) анализ ПЦР в реальном времени с помощью «цифровой» математической модели
- 4) детекцию продуктов ПЦР в реальном времени с помощью высокоразрешающего анализа кривых плавления

### **ДЛЯ ГИПОТОНИЧЕСКОЙ ОБРАБОТКИ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ПРЯМЫХ ПРЕПАРАТОВ ИЗ ВОРСИН ХОРИОНА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) хлорид натрия
- 2) хлорид калия
- 3) цитрат натрия
- 4) цитрат калия

### **ЗАБОЛЕВАНИЕМ, СВЯЗАННЫМ С ГЕНОМНЫМ ИМПРИНТИНГОМ, ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ**

- 1) Прадера-Вилли
- 2) Марфана
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Клайнфельтера

## **ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ В I ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ МОЖНО ИССЛЕДОВАТЬ**

- 1) пуповинную кровь
- 2) плаценту
- 3) хорион
- 4) амниотическую жидкость

## **ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ МОЖЕТ ПРОИСХОДИТЬ В РЕЗУЛЬТАТЕ**

- 1) нерасхождения хромосом
- 2) слияния зародышей
- 3) анафазного отставания
- 4) комплементации гамет

## **КОСВЕННЫЕ МЕТОДЫ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ**

- 1) подтверждения диагноза
- 2) определения конкретной мутации поврежденного гена
- 3) определения факта наследования хромосомы, несущей поврежденный ген
- 4) подтверждения типа наследования заболевания

## **РЕПЛИКАЦИЯ КОНЦЕВЫХ УЧАСТКОВ ХРОМОСОМЫ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ БЛАГОДАРЯ ФЕРМЕНТУ**

- 1) теломеразе
- 2) топоизомеразе
- 3) ДНК-полимеразе гамма
- 4) репликазе

## **ИНСЕРЦИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) ins
- 2) Ins
- 3) INS
- 4) i

## **НАЧАЛОМ СИНТЕЗА БЕЛКА ДЛЯ ЛЮБОГО ГЕНА ЯВЛЯЕТСЯ КОДОН**

- 1) UAA
- 2) UAG
- 3) UGA
- 4) AUG

## **САМОЙ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) «перезревание» половых клеток
- 2) влияние экзогенных тератогенов с 16 дня до 9-й недели беременности
- 3) совместное действие генов и средовых факторов
- 4) генные, геномные и хромосомные мутации в половых клетках родителей

## **ФУНКЦИОНАЛЬНО АКТИВНЫМ ХРОМАТИНОМ В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) теломеры хромосом
- 2) гетерохроматин
- 3) эухроматин
- 4) ядрышко

### **НОВАЯ СТРАТЕГИЯ ИЗУЧЕНИЯ МЕХАНИЗМА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) создание генетически модифицированной мыши (нокаут гена)
- 2) скрининг пациентов на генетические мутации
- 3) создание плюрипотентной линии из клеток пациента
- 4) дифференцировку стволовых клеток в один или несколько типов клеток

### **ЗАПИСЬ ВАРИАНТА с.-5A>G ОЗНАЧАЕТ, ЧТО ОДНОНУКЛЕОТИДНАЯ ЗАМЕНА АДЕНИНА НА ГУАНИН ПРОИЗОШЛА В**

- 1) положении 5 по кодирующей ДНК
- 2) 5'-UTR на расстоянии 5 нуклеотидов от первого нуклеотида иницирующего кодона
- 3) положении 5 по геномной ДНК
- 4) 3'-UTR на расстоянии 5 нуклеотидов от последнего нуклеотида стоп- кодона

### **ФОРМУЛА ХОЛЬЦИНГЕРА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ**

- 1) конкордантности
- 2) экспрессивности
- 3) степени пенетрантности
- 4) коэффициента наследуемости

### **МУТАЦИИ В ОНКОГЕНАХ, ВОЗНИКАЮЩИЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ СПОНТАННОГО ИЛИ ИНДУЦИРОВАННОГО МУТАЦИОННОГО ПРОЦЕССА, НЕ ПЕРЕДАЮЩИЕСЯ ПОТОМСТВУ, ОТНОСЯТ К**

- 1) герминальным
- 2) соматическим
- 3) внеклеточным
- 4) герминативным

### **ПОД ПОЛОВЫМИ ПОНИМАЮТ ХРОМОСОМЫ**

- 1) содержащие только гены, детерминирующие развития пола
- 2) половых клеток
- 3) участвующие в кроссинговере
- 4) наличие которых в кариотипе определяет пол человека

### **НАБОР ХРОМОСОМ В ЗИГОТЕ И В СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ЧЕЛОВЕКА НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) анеуплоидным
- 2) гаплоидным
- 3) диплоидным
- 4) тетраплоидным

**В ПОТОМСТВЕ ОТ БРАКА ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ РОДИТЕЛЕЙ (ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ НАСЛЕДОВАНИИ) АНОМАЛЬНЫЙ ГЕНОТИП БУДУТ ИМЕТЬ \_\_\_\_\_ ДЕТЕЙ**

- 1) 1/8
- 2) 1/2
- 3) 3/4
- 4) 1/4

**СОЧЕТАННАЯ ПОТЕРЯ ИМПРИНТИНГА ПО ДВУМ РАЙОНАМ IGF2 И LIT1 ПРОИСХОДИТ У \_\_\_\_\_ % ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ БЕКВИТА-ВИДЕМАННА**

- 1) 7
- 2) 20
- 3) 80-85
- 4) 55-60

**ДИГИДРОПТЕРИДИН-РЕДУКТАЗА КАТАЛИЗИРУЕТ**

- 1) синтез ДНК
- 2) окисление гомогентизиновой кислоты
- 3) восстановление тетрагидробиптерина
- 4) йодирование тирозина

**МЕТОД M-FISH ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) выявления сложных структурных перестроек
- 2) идентификации точек разрыва
- 3) выявления точечных мутаций
- 4) интерфазного анализа мозаицизма

**ЗНАЧИМОЕ УМЕНЬШЕНИЕ \_\_\_\_\_ БУДЕТ ЯВЛЯТЬСЯ СПЕЦИФИЧНЫМ ДЛЯ ПАЦИЕНТА С ВРОЖДЕННОЙ МИОДИСТРОФИЕЙ УЛЬРИХА ПРИ ИММУНОГИСТОХИМИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ**

- 1) миозина
- 2) ламина  $\alpha 2$
- 3) коллагена VI
- 4) тубулина

**В СОСТАВ СМЕСИ ДЛЯ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ МОЖЕТ ВХОДИТЬ**

- 1) бычий сывороточный альбумин
- 2) термостабильная дезоксирибонуклеаза
- 3) рибосома со вспомогательными белками
- 4) анион пиродифосфорной кислоты ( $P_2O_5^{2-}$ )

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С КОЛЬЦЕВОЙ ХРОМОСОМОЙ НЕИЗВЕСТНОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ И МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМОЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 48,XX, +mar, +r
- 2) 48,XX,+r,+mar
- 3) 48,XX,mar+,r+
- 4) 48,XX,r+, mar+

**В СЛУЧАЕ ОТЦОВСКОЙ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ПРИ СИНДРОМЕ БЕКВИТА-ВИДЕМАНА БИАЛЛЕЛЬНАЯ ЭКСПРЕССИЯ IGF2 СОПРОВОЖДАЕТСЯ**

- 1) биаллельным отсутствием экспрессии гена H19
- 2) биаллельным отсутствием экспрессии гена LIT1
- 3) биаллельной экспрессией гена TP53
- 4) биаллельной экспрессией гена H19

**У ПАЦИЕНТОВ С МЕТАСТАТИЧЕСКОЙ МЕЛАНОМОЙ И ПОДТВЕРЖДЕННОЙ МУТАЦИЕЙ ГЕНА BRAF, РАНЕЕ НЕ ПОЛУЧАВШИХ СИСТЕМНОГО ЛЕЧЕНИЯ, ОТМЕЧАЕТСЯ ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ ПРЕИМУЩЕСТВО В ОТНОШЕНИИ ЧАСТОТЫ ОБЪЕКТИВНЫХ ОТВЕТОВ, ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ БЕЗ ПРОГРЕССИРОВАНИЯ И ОБЩЕЙ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ПРИ ЛЕЧЕНИИ**

- 1) ингибиторами BRAF
- 2) стандартной химиотерапией
- 3) активаторами BRAF
- 4) стандартной химиотерапией в сочетании с активаторами BRAF

**ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА, СОСТОЯЩИЙ ИЗ 48 ХРОМОСОМ, НОСИТ НАЗВАНИЕ**

- 1) анеуплоидного
- 2) полиплоидного
- 3) моносомного
- 4) трисомного

**ПРИ ПРОВЕДЕНИИ МАССОВОГО СКРИНИНГА ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ МУТАЦИЙ, ПРИВОДЯЩИХ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ, НЕОБХОДИМО ПОЛУЧИТЬ**

- 1) добровольное информированное согласие обследуемых
- 2) разрешение территориальных органов здравоохранения
- 3) распоряжение органов местного самоуправления
- 4) распоряжение территориальных органов медицинского страхования

**К СИНДРОМУ СМИТ – МАГЕНИС МОГУТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) RAI1
- 2) NSD1
- 3) JAG1
- 4) BDNF

**НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ В ПРОЦЕССЕ МЕЙОЗА ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН \_\_\_\_\_ МУТАЦИЙ**

- 1) геномных
- 2) генных
- 3) хроматидных
- 4) хромосомных

### **МЕХАНИЗМ ЭКСПАНСИИ ВПЕРВЫЕ БЫЛ ДОКАЗАН НА ПРИМЕРЕ**

- 1) синдрома Мартина-Белл
- 2) хорей Геттингтона
- 3) миотонической дистрофии
- 4) атаксии Фридрейха

### **ПРИ РНК-ИНТЕРФЕРЕНЦИИ ПРОИСХОДИТ**

- 1) блокировка трансляции молекул мРНК молекулами антисмысловой РНК
- 2) расщепление двунитевых молекул РНК-нуклеазой в молекулы коротких интерферирующих РНК
- 3) связывание молекул коротких интерферирующих РНК с рибосомой, для предотвращения трансляции вирусных мРНК
- 4) связывание двунитевых молекул РНК белками, блокирующими их трансляцию

### **ОСНОВНЫЕ ПРИНЦИПЫ ЛЕЧЕНИЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА I ТИПА ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) фермент-заместительную терапию, хирургическое лечение, трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток
- 2) фермент-заместительную терапию, редактирование генома
- 3) фермент-заместительную терапию, хирургическое лечение, генную терапию
- 4) трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток, диетотерапию

### **ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИ ОПАСНЫЕ ОТХОДЫ ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) А
- 2) Б
- 3) Г
- 4) В

### **НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВЫЗВАННОЕ МУТАЦИЕЙ ПО ТИПУ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ, ОТНОСЯТ К СИНДРОМУ**

- 1) Марфана
- 2) Элерса-Данло
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Ангельмана

### **ПРОМОТОР РАСПОЛАГАЕТСЯ**

- 1) в конце гена
- 2) сразу после иницирующего кодона
- 3) в начале гена
- 4) перед терминирующим кодоном

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ РНК ЦИТОЗИН СПАРИВАЕТСЯ С**

- 1) урацилом
- 2) гуанином
- 3) тиминном
- 4) аденином

**РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) вариант геномной мутации
- 2) вариант хромосомной мутации
- 3) особый тип перестроек
- 4) вариант генной мутации

**МУТАЦИЯ В ОСНОВЕ КОТОРОЙ ЛЕЖИТ ЗАМЕНА (ТС) ИЛИ (ТG) В ПОЛОЖЕНИИ 8993 ГЕНА АТФ-АЗЫ-6 мтДНК ХАРАКТЕРИЗУЕТ**

- 1) синдром MELAS
- 2) синдром NARP
- 3) синдром Кернс-Сейра
- 4) прогрессирующую наружную офтальмоплегию (PEO)

**ЭТАПЫ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) преципитацию, элонгацию, детекцию
- 2) денатурацию, отжиг, элонгацию
- 3) преципитацию, амплификацию, экстракцию
- 4) экстракцию, денатурацию, детекцию

**В РАМКАХ ДВОЙНОГО ТЕСТА НА МАРКЕРНЫЕ СЫВОРОТОЧНЫЕ БЕЛКИ, КОТОРЫЙ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У ПЛОДА, ИЗМЕРЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ**

- 1) ХГЧ
- 2) ХГЧ, АФП, свободного эстриола
- 3) РАРР-А и свободной  $\beta$ - субъединицы ХГЧ
- 4) РАРР-А

**МАТРИЦАМИ ДЛЯ СИНТЕЗА БЕЛКОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) малоядрышковые РНК
- 2) малые некодирующие РНК
- 3) матричные РНК
- 4) рибосомная РНК

**ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНOSИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ ПРОЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) к концу первого года жизни
- 2) в возрасте 3-5 лет
- 3) в период введения прикорма

4) в период новорожденности

**ПРИ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ЗАВИСИМОСТЬ ПОВТОРНОГО РИСКА В СЕМЬЯХ МЕНЬШЕ ВСЕГО ОТ**

- 1) пола пробанда
- 2) числа больных в семье
- 3) инфекционных заболеваний
- 4) тяжести заболевания у пробанда

**ПОВЫШЕНИЕ ОПТИЧЕСКОЙ ПЛОТНОСТИ РАСТВОРА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ (ОСОБЕННО ДВУХЦЕПОЧНОЙ ДНК) В РЕЗУЛЬТАТЕ ИХ ДЕНАТУРАЦИИ НАГРЕВАНИЕМ, ДЕЙСТВИЕМ ЩЕЛОЧНЫХ РАСТВОРОВ И Т.П. НАЗЫВАЕТСЯ \_\_\_\_\_ ЭФФЕКТОМ**

- 1) гиперхромным
- 2) гипербарическим
- 3) осмотическим
- 4) поляризационным

**ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА ОБЫЧНО ПРОЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) в период новорожденности
- 2) в 2-3 года
- 3) после 40 лет
- 4) в 15-16 лет

**НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ПОВЫШЕННЫМ РИСКОМ РАЗВИТИЯ ГАМАРТОВ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) туберозный склероз (TSC1/2)
- 2) ретинобластома (RB)
- 3) синдром фон Хиппель-Линдау (VHL)
- 4) МЭН (RET)

**АНАЛИЗ АЛЛЕЛЬНОГО МЕТИЛИРОВАНИЯ ПРОМОТОРА ГЕНА SNRPN БЕСПОЛЕЗЕН ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ И АНГЕЛЬМАНА**

- 1) при отсутствии ДНК матери
- 2) на ранних сроках беременности
- 3) при проведении пренатальной диагностики
- 4) при отсутствии ДНК отца

**БОЛЬШИНСТВО МУТАЦИЙ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) полулетальными
- 2) динамическими
- 3) доминантными
- 4) рецессивными

**КАНЦЕЛЯРСКИЕ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ; ИНВЕНТАРЬ, ПОТЕРЯВШИЙ ПОТРЕБИТЕЛЬСКИЕ**

**СВОЙСТВА; СМЕТ ОТ УБОРКИ ТЕРРИТОРИИ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Б
- 2) А
- 3) Г
- 4) В

**ПРИ ТРАНСЛЯЦИИ ОБРАЗУЮТСЯ МОЛЕКУЛЫ**

- 1) кодирующей ДНК
- 2) транспортной РНК
- 3) матричной РНК
- 4) полипептидов

**СЛУЧАЙНАЯ ПОГРЕШНОСТЬ ХАРАКТЕРИЗУЕТ**

- 1) правильность
- 2) чувствительность
- 3) сходимость
- 4) воспроизводимость

**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРИ**

- 1) моногенных заболеваний
- 2) генетически гетерогенных заболеваний
- 3) болезнях экспансии
- 4) болезнях импринтинга

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТО В ОБРАЗОВАНИЕ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ ВОВЛЕЧЕНЫ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 13 и 21
- 2) 13 и 22
- 3) 15 и 21
- 4) 13 и 14

**ОБЪЕКТОМ КОРДОЦЕНТЕЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) амниотическая жидкость
- 2) пуповинная кровь плода
- 3) капиллярная кровь
- 4) венозная кровь матери

**СИНДРОМ БЛУМА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО \_\_\_\_\_ ТИПУ**

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) митохондриальному
- 4) Y-сцепленному

**МОЖНО ГОВОРИТЬ ОБ ОПРЕДЕЛЯЮЩЕМ ЗНАЧЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В РАЗВИТИИ ПРИЗНАКА ПРИ ЗНАЧЕНИИ КОЭФФИЦИЕНТА НАСЛЕДУЕМОСТИ, РАВНОМ**

- 1) 0,8-1,0
- 2) 0,2-0,3
- 3) 0,4-0,5
- 4) 0,5-0,6

**ПРЕДЕЛ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ НА ДНК-МИКРОЧИПАХ В ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ АНЕУПЛОИДИЙ ОЦЕНИВАЕТСЯ НА УРОВНЕ (В %)**

- 1) 20
- 2) 40
- 3) 10
- 4) 50

**С ДЕФЕКТОМ РАБОТЫ МИТОХОНДРИЙ СВЯЗАНЫ**

- 1) дефекты расщепления гликогена
- 2) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- 3) фенилкетонурия
- 4) муковисцидоз

**ПРИ ЛЕЙЦИНОЗЕ В КРОВИ ПОВЫШАЮТСЯ АМИНОКИСЛОТЫ**

- 1) лейцин
- 2) лейцин, фенилаланин, глицин
- 3) лейцин, изолейцин, валин
- 4) лейцин, аргинин, гистидин

**ОБЩЕЙ В РЕАКЦИЯХ СИНТЕЗА СФИНГОЛИПИДОВ ЯВЛЯЕТСЯ МОЛЕКУЛА-ПРЕДШЕСТВЕННИК**

- 1) церамид
- 2) сфингомиелин
- 3) глюкоцереброзид
- 4) холестерин

**РЕАКЦИЮ, В КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ ОБРАЗОВАНИЕ ФОСФОДИЭФИРНОЙ СВЯЗИ МЕЖДУ ДВУМЯ МОЛЕКУЛАМИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ, НАЗЫВАЮТ**

- 1) аденилированием
- 2) кинированием
- 3) лигированием
- 4) рестрикцией

**НЕ ИМЕЕТ СМЫСЛА РЕДАКТИРОВАТЬ ГЕНОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ**

- 1) муковисцидоза
- 2) ВИЧ-инфекции

- 3) ОРВИ
- 4) миодистрофии Дюшенна

**КОМБИНАЦИЯ ТЕХНОЛОГИЧЕСКОЙ КОНСТРУКЦИИ ЛАБОРАТОРИИ И РАБОЧИЕ ОПЕРАЦИИ ОБЕСПЕЧИВАЮТ \_\_\_\_\_ ОГРАНИЧЕНИЕ РАСПРОСТРАНЕНИЯ ПАТОГЕННЫХ БИОЛОГИЧЕСКИХ АГЕНТОВ**

- 1) первичное
- 2) вторичное
- 3) целенаправленное
- 4) полное

**ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕТЕНА КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ КОЛХИЦИНОМ ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗ НА СТАДИИ**

- 1) метафазы
- 2) интерфазы
- 3) профазы
- 4) телофазы

**ОБРАБОТКА КУЛЬТУРЫ КЛЕТОК ГИПОТОНИЧЕСКИМ РАСТВОРОМ НЕОБХОДИМА ДЛЯ**

- 1) получения хорошего разброса хромосом
- 2) задержки делящихся клеток на стадии метафазы
- 3) лучшего окрашивания хромосомных препаратов
- 4) увеличения числа митозов

**ПАТОЛОГИЕЙ, ДЕМОНИСТРИРУЮЩЕЙ ИМПРИНТИНГ ЦЕЛОГО ГЕНОМА У ЧЕЛОВЕКА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гиноид
- 2) синдром Сильвера-Рассела
- 3) частичный пузырьный занос
- 4) истинный пузырьный занос

**УЛЬТРАФИОЛЕТОВЫЕ ЛУЧИ МОГУТ ВЫЗЫВАТЬ**

- 1) хромосомные делеции
- 2) хромосомные транслокации
- 3) генные мутации
- 4) геномные мутации

**ЭЛЕКТРОФОРЕЗ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ**

- 1) определения количества копий гена
- 2) определения количества хромосом
- 3) разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока
- 4) определения нуклеотидов в последовательности ДНК

**НА СХЕМЕ □ ИЗОБРАЖЕН ПРОЦЕСС ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНА ПО ТИПУ**

- 1) «амплификация протоонкогена»
- 2) «вирусный онкоген»
- 3) «инактивация/утрата гена-супрессора опухолевого роста, ведущая к активации онкогена»
- 4) «хромосомная транслокация»

### **Х-СЦЕПЛЕННАЯ ФОРМА СИНДРОМА РЕТТА**

- 1) регистрируется только среди девочек
- 2) встречается только у мальчиков
- 3) встречается равновероятно и у мальчиков, и у девочек
- 4) с большей частотой регистрируется среди мальчиков, чем у девочек

### **МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКУЮ ДИАГНОСТИКУ СИНДРОМА СМИТ-МАГЕНИС ВОЗМОЖНО ПРОВЕСТИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) уникального ДНК-зонда на последовательность гена RAI1
- 2) уникального ДНК-зонда на последовательность гена KANSL1
- 3) хромосомо-специфичного ДНК-зонда на хромосому 17
- 4) хромосомо-специфичного ДНК-зонда на короткое плечо хромосомы 17

### **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТИНА У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМАМИ ICF1 И ICF2 ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) делецией крупных гетерохроматиновых блоков на хромосомах 1, 9, 16
- 2) увеличением числа копий крупных блоков прицентромерного гетерохроматина на хромосомах 1, 9, 16
- 3) суперкомпактизацией гетерохроматиновых последовательностей в крупных блоках прицентромерного гетерохроматина на хромосомах 1, 9, 16 вследствие гиперметилирования сателлитной ДНК
- 4) декомпактизацией гетерохроматина в крупных гетерохроматиновых блоках хромосом 1, 9, 16 вследствие гипометилирования сателлитной ДНК

### **ФОРМУЛУ ТЕТРАПЛОИДНОГО КАРИОТИПА МОЖНО ЗАПИСАТЬ КАК**

- 1) 46,XX
- 2) 47,XXX
- 3) 46,XY
- 4) 92,XXXX

### **ГОЛАНДРИЧЕСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ – ЭТО ПЕРЕДАЧА ПРИЗНАКА ТОЛЬКО ОТ**

- 1) отца к дочери
- 2) матери к сыну
- 3) отца к сыну
- 4) матери к дочери

### **ОДНО ТЕЛЬЦЕ БАРРА СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ПРИСУТСТВИИ В КАРИОТИПЕ**

- 1) двух X-хромосом
- 2) трех X-хромосом

- 3) одной X-хромосомы
- 4) одной Y-хромосомы

**ПРИ АНАЛИЗЕ КИСЛОТНО-ЩЕЛОЧНОГО СОСТОЯНИЯ КРОВИ ПРИ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЯХ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО НАБЛЮДАЕТСЯ**

- 1) метаболический алкалоз
- 2) метаболический ацидоз
- 3) лактат-ацидоз
- 4) респираторный ацидоз

**ПРИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ МОДИФИКАЦИИ НЕ ПОДВЕРГАЮТСЯ УБИКВИТИНИЛИРОВАНИЮ N-КОНЦЫ ГИСТОНОВ**

- 1) H3
- 2) H2B
- 3) H2A
- 4) H1

**ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ СМИТ – МАГЕНИС ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,del(17)(p11.2)
- 2) 46,XY,del(7)(q11.23)
- 3) 45,X/46,XY
- 4) 46,XY,del(5)(p15.2)

**ДОМИНАНТНЫЙ ГОМОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП ОБОЗНАЧАЕТСЯ СИМВОЛАМИ**

- 1) aa
- 2) AA
- 3) a
- 4) Aa

**ПОД ТРИСОМИЕЙ ПОНИМАЮТ**

- 1) отсутствие одной из гомологичных хромосом
- 2) геномную мутацию, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом
- 3) наличие четырех и более копий гомологичных хромосом
- 4) наличие дополнительной гомологичной хромосомы

**ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2F ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) GYG1
- 2) SGCD
- 3) RYR1
- 4) SUCLA2

**ПРИ СИНДРОМЕ БЕКВИТА – ВИДЕМАННА ПОВРЕЖДАЕТСЯ ЛОКУС КОРОТКОГО ПЛЕЧА \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 11
- 2) 8
- 3) 15
- 4) 1

**ГОРМОНОМ, РЕГУЛИРУЮЩИМ РАЗРЫВ ДОМИНАНТНОГО ФОЛЛИКУЛА ВО ВРЕМЯ ОВУЛЯЦИИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) кортизол
- 2) лютеинизирующий гормон
- 3) пролактин
- 4) тестостерон

**СИНТЕЗ ДНК НА МАТРИЦЕ РНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) обратную транскрипцию
- 2) прямую трансляцию
- 3) прямую транскрипцию
- 4) трансформацию

**ФИНАНСОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ЛАБОРАТОРИИ, ВХОДЯЩЕЙ В СОСТАВ ЛЕЧЕБНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ, ОСУЩЕСТВЛЯЕТ**

- 1) лечебное учреждение, имеющее статус юридического лица
- 2) фонд обязательного медицинского страхования (ОМС)
- 3) территориальный орган управления
- 4) сама клиничко-диагностическая лаборатория

**ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА РЕБЕНКУ С АНОМАЛЬНО РАЗВИТЫМИ НАРУЖНЫМИ ГЕНИТАЛИЯМИ СЛЕДУЕТ ПРОВЕСТИ \_\_\_\_\_ ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ**

- 1) на второй день
- 2) через десять дней
- 3) через пять дней
- 4) на третий день

**ГОНОЦИТАМИ НАЗЫВАЮТ**

- 1) половые клетки с хромосомными аномалиями
- 2) клетки печени
- 3) половые клетки на стадии мейоза
- 4) первичные половые клетки

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В СЕМЬЕ, ГДЕ МАТЬ БОЛЬНА ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ, А ОТЕЦ ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ ГЕНА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 75
- 2) 25
- 3) 100
- 4) 50

## **КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) неадекватная смешливость, резкие судорожные движения, атаксия, умственная отсталость, практически полное отсутствие речи
- 2) умственная отсталость, крайняя степень ожирения, низкий рост и непропорциональные размеры рук и ног, мышечная гипотония
- 3) низкий рост, аменорея, крыловидные складки на шее, половой инфантилизм
- 4) высокий рост, аномально удлиненные пальцы на руках, гипермобильность суставов

## **НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ ДИАГНОЗОМ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, УПОРНЫХ РЕЦИДИВИРУЮЩИХ ЛЕГОЧНЫХ ИНФЕКЦИЙ, ПОВЫШЕННОМ УРОВНЕ НАТРИЯ И ХЛОРА В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ, ОБИЛЬНОМ ЖИРНОМ СТУЛЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) муковисцидоз
- 2) муколипидоз
- 3) фенилкетонурия
- 4) галактоземия

## **МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МИКРОДЕЛЕЦИОННОГО СИНДРОМА ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) спектрального кариотипирования
- 2) флуоресцентной *in situ* гибридизации с центромеро-специфичными ДНК-зондами
- 3) флуоресцентной *in situ* гибридизации с уникальными ДНК-зондами
- 4) супрессионной *in situ* гибридизации

## **ПРОБА ФЕЛЛИНГА ОТРИЦАТЕЛЬНА ПРИ**

- 1) алкаптонурии
- 2) тирозинемии
- 3) цитруллинемии
- 4) желтухе различной этиологии

## **ДЕТЕКЦИЯ АНЕУПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) мультицветного кариотипирования (mFISH)
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов
- 3) межвидовой гибридизации (RX-FISH)
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

## **ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ, ПРИМЕНЯЕМЫМ ДЛЯ МАССОВОГО ПРОСЕИВАНИЯ НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хроматографический
- 2) энзимодиагностика
- 3) изоэлектрофокусирование
- 4) иммуноферментный анализ

### **ДЛЯ ЧЕЛОВЕКА БУДЕТ ЛЕТАЛЬНЫМ КАРИОТИП**

- 1) 48, XXXX
- 2) 45, X0
- 3) 46, XX,+8,-21
- 4) 47, XXX

### **ПРИ ГОМОЦИСТИНУРИИ В МОЧЕ ПОВЫШЕН УРОВЕНЬ**

- 1) глицина и гомоцистина
- 2) метионина и фенилаланина
- 3) метионина и аргинина
- 4) метионина и гомоцистина

### **ПРИ АЛКАПТОНУРИИ ДЕФЕКТНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ФЕРМЕНТ**

- 1) оксидаза гомогентизиновой кислоты
- 2) рестриктаза
- 3) аргиназа
- 4) декарбоксилаза

### **К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА КОУДЕНА ПРИВОДЯТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) MLH1
- 2) PTEN
- 3) APC
- 4) MSH2

### **ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ТРЕБУЕТСЯ БИОЛОГИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ ОТ**

- 1) только пробанда
- 2) пробанда, отца и матери
- 3) пробанда и его родственников не менее 2-3 поколений
- 4) отца и матери

### **ОПТИМАЛЬНАЯ ДЛИНА НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, КОТОРУЮ МОЖНО ПРОАНАЛИЗИРОВАТЬ МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЕНГЕРУ, ДОЛЖНА БЫТЬ \_\_\_\_\_ НУКЛЕОТИДОВ**

- 1) не более 1000
- 2) менее 100
- 3) около 3000
- 4) более 5000

### **ВНЕСЕНИЕ НАПРАВЛЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ В ГЕНОМ С ПОМОЩЬЮ ГИДОВЫХ РНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) редактирование генома
- 2) клонирование
- 3) трансгеноз
- 4) мутагенез

## **БИОХИМИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ВКЛЮЧАЕТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ**

- 1) экскреции мукополисахаридов с помощью газовой хроматографии
- 2) уровня продуктов окисления холестерина с помощью высокоэффективной жидкостной хроматографии tandemной масс-спектрометрии
- 3) активности лизосомных ферментов биохимическим методом
- 4) уровня мочевой кислоты в крови энзиматическим методом

## **В ЗАДАЧИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРИИ РЕГИОНАЛЬНОЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ВХОДИТ**

- 1) объяснение результатов обследования консультирующимся в доступной для них форме
- 2) проведение анализа уровней сывороточных факторов риска болезни Дауна у беременных женщин
- 3) уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ
- 4) проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением на хромосомную патологию

## **СОЧЕТАНИЕ Y-ОБРАЗНОГО НЕЗАРАЩЕНИЯ ТВЕРДОГО НЁБА, МИКРОГЕНИИ И ГЛОССОПТОЗА ПРИ АНОМАЛИИ РОБЕНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) секвенцией
- 2) синдромом
- 3) ассоциацией
- 4) случайным сочетанием

## **АУТОСОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ХРОМОСОМЫ**

- 1) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга
- 2) присутствующие в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере
- 3) наличие которых в кариотипе влияет на пол организма
- 4) наличие которых в кариотипе определяет пол организма

## **ПРИ ВЫЯВЛЕННОМ ПОВЫШЕНИИ УРОВНЯ ПРОПИОНИЛКАРНИТИНА (C3) В ПЯТНАХ ВЫСУШЕННОЙ КРОВИ НЕОБХОДИМО ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА**

- 1) жирных кислот в крови
- 2) аминокислот в крови
- 3) органических кислот в моче
- 4) аминокислот в моче

## **ЛАБОРАТОРНАЯ МЕБЕЛЬ, ОБОРУДОВАНИЕ И ПРИНАДЛЕЖНОСТИ ДОЛЖНЫ ИМЕТЬ МАРКИРОВКУ ЗОНЫ В**

- 1) каждой рабочей зоне
- 2) зоне приема и регистрации
- 3) зоне выделения нуклеиновых кислот
- 4) зоне учета результатов

## **ДЛЯ НЕДОСТАТОЧНОСТИ БИОТИНИДАЗЫ ХАРАКТЕРНО ПОВЫШЕНИЕ АЦИЛКАРНИТИНОВ**

- 1) C5 OH
- 2) C5 DC
- 3) C5
- 4) C3

## **ПРИ ИЗУЧЕНИИ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) ПЦР-SSCP
- 2) секвенирования гена
- 3) ПЦР-ПДРФ
- 4) ПЦР в реальном времени

## **ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) X-сцепленно, рецессивно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) X-сцепленно, доминантно

## **ПОЛИПЛОИДИЯ У ЧЕЛОВЕКА**

- 1) вызывает карликовость
- 2) вызывает гигантизм
- 3) летальна
- 4) никак не отражается на фенотипе

## **ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ Y-ХРОМОСОМА У МУЖЧИН НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) полисомии-Y
- 2) трисомии 13
- 3) Дауна
- 4) Клайнфельтера

## **МЕХАНИЗМОМ ДЕЙСТВИЯ СУБСТРАТ РЕДУЦИРУЮЩЕЙ ТЕРАПИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) усиленное выведение токсичных продуктов обмена
- 2) стимуляция работы фермента глюкозилцерамидсинтазы
- 3) конкурентное ингибирование глюкозилцерамидсинтазы
- 4) стабилизация фермента глюкозилцерамидсинтазы

## **РИСК РАЗВИТИЯ БИРОДИТЕЛЬНОГО ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ПОВЫШЕН**

- 1) в старших возрастных группах женщин
- 2) при приеме гормональных контрацептивов
- 3) в близкородственных браках
- 4) в молодых возрастных группах женщин

## **ПРИ СЕМЕЙНОМ РАКЕ ТОЛСТОЙ КИШКИ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ МУТАЦИИ В**

## **ГЕНЕ**

- 1) RET
- 2) BRCA1
- 3) CDKN2A
- 4) АСТ

**ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ (СМБ) ЯВЛЯЕТСЯ ЭКСПАНСИЯ ПОВТОРА CGG, РАСПОЛОЖЕННОГО В 5'-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1; ДЛИНА ПОВТОРА СВЫШЕ 200 КОПИЙ**

- 1) не приводит к развитию клинических проявлений СМБ
- 2) приводит к развитию клинических проявлений СМБ
- 3) не совместима с жизнью
- 4) сопровождается экспрессией «мягкого» патологического фенотипа

**ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) сбалансированные транслокации
- 2) динамические мутации
- 3) изменение числа хромосом
- 4) генные мутации

**РЕПЛИКАЦИЯ ЛИДИРУЮЩЕЙ НИТИ ДНК ПРОИСХОДИТ В НАПРАВЛЕНИИ**

- 1) 3'----5'
- 2) от тиминнов к гуанинам
- 3) как в 5'-----3', так и 3'----5'
- 4) 5'-----3'

**ФЕНОМЕН «FRA-X» ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА–БЕЛЛ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИ СВЯЗАН С АМПЛИФИКАЦИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ**

- 1) TTG
- 2) AAG
- 3) CGG
- 4) GAG

**УЛЬТРАЗВУКОВОЙ СКРИНИНГ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ МЕТОДОВ \_\_\_\_\_ ДИАГНОСТИКИ**

- 1) неинвазивной пренатальной
- 2) инвазивной пренатальной
- 3) неинвазивной преимплантационной
- 4) неинвазивной постнатальной

**СТРУКТУРА ЯДРА, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ ЯДРА ООЦИТА НА СТАДИИ ЗАРОДЫШЕВОГО ПУЗЫРЬКА**

- 1) гистон-протамин взаимодействие
- 2) полностью деспирализованные хромосомы
- 3) упаковка с протаминами

4) «ламповые щетки»

#### **МАРКЕРНЫЕ ХРОМОСОМЫ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) M
- 2) Mar
- 3) mar
- 4) MAR

#### **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ АНЕМИИ ФАНКОНИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) высокий уровень разрывов хромосом и хроматидных обменов
- 2) повышенный уровень мозаичной анеуплоидии
- 3) повышенный уровень несбалансированных хромосомных транслокаций
- 4) высокий уровень микроядер

#### **ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ МЕЖДУ ДВУМЯ ЦЕПОЧКАМИ МОЛЕКУЛЫ ДНК ОСНОВАНО НА ПРИНЦИПЕ**

- 1) конгруэнтности
- 2) комплементарности
- 3) релевантности
- 4) гомологичности

#### **ДЛЯ ТЕРАПЕВТИЧЕСКОЙ БЛОКИРОВКИ ОНКОГЕНОВ МОГУТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАНЫ**

- 1) антисмысловые мРНК
- 2) рибосомальные РНК
- 3) транспортные РНК
- 4) внеклеточные кДНК

#### **НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛОЙ ФОРМОЙ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА ТИП I ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ**

- 1) Гурлер
- 2) Гурлер-Шейе
- 3) Шейе
- 4) Санфилиппо

#### **В ПОЗИЦИИ 96 СИКВЕНСА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СНИЗУ, С МУТАЦИЕЙ – СВЕРХУ) ЯВЛЯЕТСЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОЙ**

- 1) делецией в гетерозиготной форме
- 2) делецией в гомозиготной форме
- 3) заменой в гемизиготной форме
- 4) инсерцией в гетерозиготной форме

#### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМОМ ФОРМИРОВАНИЯ ТРИПЛОИДИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нерасхождение гомологичных хромосом в 1-м делении мейоза

- 2) оплодотворение яйцеклетки тремя гаплоидными спермиями
- 3) диспермное оплодотворение
- 4) следствие оплодотворения двух диплоидных гамет

### **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ВЫПОЛНЯЕТСЯ С ЦЕЛЮ**

- 1) снижения количества больных в популяции
- 2) предотвращения рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией
- 3) получения информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
- 4) выбора родителями пола плода

### **ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ РАКЕ ЖЕЛУДКА ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) CDH1
- 2) NRAS
- 3) BRAF
- 4) EGFR

### **ЧАСТОТА СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕВОЧЕК СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:7000-1:10 000
- 2) 1:7000-1:14 000
- 3) 1:5000-1:7000
- 4) 1:2000-1:5000

### **СИМВОЛ «[ ]» (КВАДРАТНЫЕ СКОБКИ) В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ НАПИСАНИЯ В НИХ ЧИСЛА ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫХ**

- 1) гоносом
- 2) хромосом
- 3) метафаз
- 4) аутосом

### **ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с субтеломерными ДНК-зондами
- 2) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с цельнохромосомными ДНК-зондами
- 3) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
- 4) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами

### **КРЫШКУ ГОЛУБОГО ЦВЕТА ИМЕЕТ ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА КРОВИ, СОДЕРЖАЩАЯ**

- 1) цитрат натрия
- 2) диоксид кремния
- 3) соль гепарина
- 4) ЭДТА

**УКАЖИТЕ ВСЕ ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ КАРИОТИПОВ ПРИ ЧАСТИЧНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ**

- 1) 69,XXY, 69,XY $\bar{Y}$
- 2) 69,XXX, 69,XXY, 69,XY $\bar{Y}$
- 3) 69,XXX, 69,XXY, 69,XY $\bar{Y}$ , 69,YY $\bar{Y}$
- 4) 69,XXY, 69,XY $\bar{Y}$ , 69,YY $\bar{Y}$

**С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА ТАНДЕМНОЙ МАСС-СПЕКТРОМЕТРИИ МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ**

- 1) изменение числа хромосом
- 2) анеуплоидии
- 3) хромосомные аномалии
- 4) болезни обмена веществ

**ПРАЙМЕРЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ПРИ ПЦР, ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) одноцепочечные РНК-олигонуклеотиды
- 2) олигопептиды
- 3) двухцепочечные ДНК-олигонуклеотиды
- 4) одноцепочечные ДНК-олигонуклеотиды

**ОПРЕДЕЛЕННАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ CCR5 ДЕЛАЕТ ЧЕЛОВЕКА НЕВОСПРИИМЧИВЫМ К**

- 1) вирусу иммунодефицита человека
- 2) вирусу гриппа
- 3) вирусу гепатита С
- 4) бледной трепонеме

**ТЕРМИН «БОЛЕЗНИ ИМПРИНТИНГА» ПОДРАЗУМЕВАЕТ**

- 1) мультифакториальные заболевания
- 2) заболевания, обусловленные родительским типом унаследованного патологического гена
- 3) последствия радиоактивного воздействия на геном
- 4) патологию митохондриальных генов

**ОДНИМ ИЗ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ХРОМОСОМ В КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) inv(9)(p11q13)
- 2) 9qh+
- 3) inv(2)(p11.2q13)
- 4) Yqh+

**СУДАНОФИЛЬНАЯ ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) сцеплено с X-хромосомой
- 2) сцеплено с Y-хромосомой
- 3) аутосомно-доминантно

4) аутосомно-рецессивно

### **ЧАСТИЧНЫЙ ПУЗЫРНЫЙ ЗАНОС ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ НАЛИЧИЯ В ЗИГОТЕ**

- 1) двух дополнительных гаплоидных геномов отца
- 2) дополнительного гаплоидного генома матери
- 3) дополнительного гаплоидного генома отца
- 4) двух дополнительных гаплоидных геномов матери

### **В ОСНОВЕ ПАТОГЕНЕЗА БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ЛЕЖИТ**

- 1) накопление ганглиозидов в нервной системе
- 2) дефект окислительного фосфорилирования
- 3) накопление гликогена в органах и тканях
- 4) накопление сфинголипидов в органах и тканях организма

### **ОПРЕДЕЛЕНИЕ ОДНОНУКЛЕОТИДНЫХ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНА ПРИ ПОЛНОГЕНОМНОМ ПОИСКЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ АССОЦИАЦИЙ МОЖНО ПРОВОДИТЬ С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА**

- 1) проточной цитометрии
- 2) конфокальной микроскопии
- 3) масс-спектрометрии с применением методики MALDI-TOF
- 4) флуоресцентной гибридизацией IN SITU

### **ГЕНЫ, КОДИРУЮЩИЕ 5,8S РНК, 28S РНК И 18S РНК, РАСПОЛОЖЕНЫ В**

- 1) районах спутничных нитей
- 2) теломерных районах
- 3) спутниках
- 4) центромерах

### **ИНТЕРФАЗНЫЙ FISH-АНАЛИЗ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКЕ ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) исключение анеуплоидий по всем хромосомам набора
- 2) наиболее клинически значимых анеуплоидий
- 3) исключение хромосомного мозаицизма
- 4) исключение сбалансированных хромосомных перестроек

### **ДИАГНОСТИКА КРИПТИЧЕСКИХ ДЕЛЕЦИЙ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 млн.п.н. В КАРИОТИПЕ ВОЗМОЖНА С ПРИМЕНЕНИЕМ МЕТОДА**

- 1) сравнительной геномной гибридизации на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)
- 2) хромосомной микродиссекции с обратным окрашиванием хромосом
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 4) массового параллельного секвенирования (MPS)

### **ДЛИННОЕ ПЛЕЧО ХРОМОСОМЫ ОБОЗНАЧАЕТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) Q
- 2) p

- 3) q
- 4) p

**НАИБОЛЕЕ ПОДХОДЯЩИМ МЕТОДОМ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ МОЗАИЦИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) FISH
- 2) хромосомный микроматричный анализ
- 3) стандартное кариотипирование
- 4) секвенирование

**МЕТОДОМ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ УВЕЛИЧИВАТЬ МАЛЫЕ КОНЦЕНТРАЦИИ ОПРЕДЕЛЁННЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК В БИОЛОГИЧЕСКОМ МАТЕРИАЛЕ, НАЗЫВАЮТ**

- 1) полимеразная цепная реакция
- 2) секвенирование
- 3) электрофорез
- 4) блоттинг-гибридизация

**К ВОЗНИКНОВЕНИЮ БОЛЕЗНИ ХАТЧИНСОНА - ГИЛФОРДА ПРИВОДЯТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) коннексина 32
- 2) несприна
- 3) ламина А
- 4) гистона H3

**ВРОЖДЕННАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЛАКТОЗЫ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В**

- 1) период новорожденности
- 2) период прекращения кормления грудным молоком
- 3) период введения прикорма
- 4) пубертатный период

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ АУТОСОМНОЙ ТРИСОМИЕЙ, РЕГИСТРИРУЕМОЙ У СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) трисомия 21
- 2) трисомия 16
- 3) трисомия 18
- 4) трисомия 1

**НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ГЕТЕРОСОМ ОБУСЛОВЛЕН СИНДРОМ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Дауна
- 3) Патау
- 4) Эдвардса

**АНТИЦИПАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ**

- 1) увеличение тяжести течения болезни, по мере роста числа копий повторов

- 2) порог предрасположенности к экспансии
- 3) более мягкое течение болезни, вследствие уменьшения числа тринуклеотидных повторов
- 4) мейотическую нестабильность повторов

#### **КОРОТКОЕ ПЛЕЧО ХРОМОСОМЫ ОБОЗНАЧАЕТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) q
- 2) p
- 3) Q
- 4) P

#### **ПРАЙМЕРЫ ДЛЯ ПЦР НЕОБХОДИМЫ**

- 1) так как ДНК-полимераза нуждается в затравке для начала синтеза новой цепи
- 2) для стабилизации одноцепочечных молекул ДНК
- 3) как стабилизаторы ДНК-полимеразы
- 4) как источник нуклеотидов для синтеза новой цепи ДНК

#### **ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫМ МЕТОДОМ ОЦЕНКИ КАРИОТИПА НА ПРЕДМЕТ НАЛИЧИЯ ПРОТЯЖЕННЫХ ДУПЛИКАЦИЕЙ И/ИЛИ ДЕЛЕЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) секвенирование по Сэнгеру
- 2) хромосомный микроматричный анализ
- 3) радиоиммунологический анализ
- 4) тандемная масс-спектрометрия

#### **КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) поворота участка хромосомы на  $180^\circ$
- 2) переноса участка одной хромосомы на другую хромосому
- 3) утраты обоих теломерных участков одной хромосомы с воссоединением ее концов
- 4) центрального слияния двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч

#### **ПРОЦЕСС РЕПЛИКАЦИИ ДНК ПРОИСХОДИТ ВО ВРЕМЯ \_\_\_\_\_ ФАЗЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА**

- 1) S
- 2) G1
- 3) G2
- 4) G0

#### **ПРАВИЛЬНОСТЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРОГНОЗА НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) продолжительности жизни больного
- 2) точности диагноза
- 3) адекватности применения методов расчета риска
- 4) знакомства врачей с новейшей литературой

#### **ПОЛНЫЙ ПУЗЫРНЫЙ ЗАНОС ВОЗНИКАЕТ В СЛУЧАЕ НАЛИЧИЯ В ЗИГОТЕ**

- 1) диплоидного набора хромосом материнского происхождения

- 2) диплоидного набора хромосом отцовского происхождения
- 3) нормального женского кариотипа
- 4) одного гаплоидного набора хромосом материнского происхождения и одного гаплоидного набора хромосом отцовского происхождения

### **ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА-БЕЛЛА ПРОИСХОДИТ АМПЛИФИКАЦИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ**

- 1) CGG
- 2) TTG
- 3) AAG
- 4) GTC

### **МЕТОД ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН ДЛЯ**

- 1) выявления однонуклеотидных полиморфизмов
- 2) качественного выявления гена-мишени
- 3) выявления экспансии тринуклеотидных повторов
- 4) количественного выявления гена-мишени

### **ИЗ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЙ К НАРУШЕНИЯМ ЦИКЛА КРЕБСА ОТНОСИТСЯ \_\_\_\_\_ АЦИДУРИЯ**

- 1) пропионовая
- 2) фумаровая
- 3) метилмалоновая
- 4) 3-метилглутаконовая

### **БЕЗ ОФОРМЛЕНИЯ ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ ПРИ УСЛОВИИ ПРЕДОСТАВЛЕНИЯ НАСЕЛЕНИЮ ПРЕДВАРИТЕЛЬНОЙ ИНФОРМАЦИИ ПРОВОДИТСЯ**

- 1) скрининг беременных женщин в 1 триместре
- 2) скрининг для выявления гетерозиготных носителей мутаций
- 3) селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ в группах риска
- 4) обязательный скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена веществ

### **СИНДРОМ ЛИНЧА АССОЦИИРОВАН С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ**

- 1) рибосомальных белков
- 2) репарации двухнитевых разрывов
- 3) репарации неспаренных нуклеотидов
- 4) EGFR-каскада

### **В ПРОЦЕССЕ СПЛАЙСИНГА ПРОИСХОДИТ**

- 1) удаление интронов
- 2) удаление экзонов
- 3) кэпирование 5'-конца
- 4) присоединение последовательности poly-A к 3'-концу

**ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ TP53 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (С МУТАЦИЕЙ – СВЕРХУ, ДИКОГО ТИПА – СНИЗУ) СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) инсерцией
- 2) дупликацией
- 3) делецией
- 4) однонуклеотидной заменой

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК ДО \_\_\_\_\_ ПРОЦЕНТОВ ОЦЕНИВАЕТСЯ КАК НИЗКИЙ И НЕ СЧИТАЕТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЕМ К ДЕТОРОЖДЕНИЮ В ДАННОЙ СЕМЬЕ**

- 1) 10
- 2) 5
- 3) 20
- 4) 15

**ЧРЕЗВЫЧАЙНО ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИ ОПАСНЫЕ ОТХОДЫ ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) В
- 2) А
- 3) Б
- 4) Г

**ВТОРИЧНЫМ НЕРАСХОЖДЕНИЕМ ХРОМОСОМ НАЗЫВАЮТ**

- 1) нерасхождение хромосом в мейозе у носителя робертсоновской транслокации (которая возникает при центрическом слиянии двух хромосом)
- 2) нерасхождение хромосом во втором делении мейоза
- 3) нерасхождение хромосом в мейозе у индивидуума, уже имеющего хромосомную патологию
- 4) два следующих друг за другом нерасхождения хромосом, сначала в первом, а затем во втором делении мейоза

**СОЗДАНИЕ И МЕЧЕНИЕ МИКРОДИССЕКЦИОННЫХ ДНК-БИБЛИОТЕК ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) ПЦР с вырожденными ДНК-праймерами
- 2) ПЦР с локус-специфичными ДНК-праймерами
- 3) количественной ПЦР в режиме реального времени
- 4) капельной цифровой ПЦР

**ПОД ИНСЕРЦИЕЙ ПОНИМАЮТ**

- 1) вставку нескольких нуклеотидов
- 2) хромосомную транслокацию
- 3) однонуклеотидную замену в ДНК
- 4) метилирование ДНК

**ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ, ПРИ КОТОРОМ ЗНАЧИМО ЧАЩЕ БОЛЬНЫЕ РОЖДАЮТСЯ В СЕМЬЯХ С КРОВНОРОДСТВЕННЫМИ БРАКАМИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) X-сцепленный рецессивный

**ГОНАДНЫЙ МОЗАИЦИЗМ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ**

- 1) генерализованного мозаицизма
- 2) нормального кариотипа
- 3) псевдомозаицизма
- 4) ограниченного тканью мозаицизма

**КОЛИЧЕСТВО ПАР ХРОМОСОМ В ГРУППЕ «D» У ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 6
- 2) 4
- 3) 3
- 4) 5

**ПРИ БОЛЕЗНИ ВОЛЬМАНА ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ СМЕРТИ ЯВЛЯЕТСЯ \_\_\_\_\_  
НЕДОСТАТОЧНОСТЬ**

- 1) печеночная
- 2) сердечная
- 3) почечная
- 4) дыхательная

**ДЛЯ ПЦР С ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИЕЙ**

- 1) характерно использование флуоресцентно меченых реагентов
- 2) не применяют электрофорез
- 3) характерно использование двух пар праймеров
- 4) характерно построение ДНК по матрице мРНК

**МЕНДЕЛЕВСКИЕ БОЛЕЗНИ ЯВЛЯЮТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) взаимодействия генетических факторов и факторов окружающей среды
- 2) изменений числа хромосом в геноме
- 3) мутаций в отдельных генах
- 4) хромосомных aberrаций

**ОБЩЕЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ В СБАЛАНСИРОВАННОМ КАРИОТИПЕ С РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ РАВНО**

- 1) 47
- 2) 48
- 3) 46
- 4) 45

## **МЕЙОЗОМ У ЧЕЛОВЕКА НАЗЫВАЮТ ВИД ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ, В РЕЗУЛЬТАТЕ КОТОРОГО**

- 1) из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм
- 2) образуются гаметы
- 3) формируются высокодифференцированные ткани
- 4) в эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам

## **НАИБОЛЕЕ СТАБИЛЬНАЯ ФОРМА ДНК**

- 1) A
- 2) B
- 3) Z
- 4) C

## **ПРИ ОТСУТСТВИИ ПЕРЕСТРОЙКИ EML4-ALK ПРИ РАКЕ ЛЕГКОГО ПРОВОДИТСЯ ДИАГНОСТИКА ТРАНСЛОКАЦИЙ С УЧАСТИЕМ ГЕНА**

- 1) ABL
- 2) ROS1
- 3) BRAF
- 4) PIK3C

## **ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нарушение блока полиспермии
- 2) комплементация гамет
- 3) эндомитоз
- 4) слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем

## **ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ МОДИФИКАЦИЕЙ ХРОМАТИНА НАЗЫВАЮТ**

- 1) разборку нуклеосомы при матричных процессах
- 2) перемещение рядом расположенных нуклеосом по нити ДНК с помощью специальных ферментов
- 3) химическую модификацию N-концов коровых гистонов
- 4) сборку нуклеосомы при матричных процессах

## **В ПРОЦЕССЕ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР ДОСТРАИВАНИЕ НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ НАЧИНАЕТСЯ С НЕБОЛЬШИХ ФРАГМЕНТОВ ДНК, КОТОРЫЕ ОГРАНИЧИВАЮТ ЦЕЛЕВУЮ ОБЛАСТЬ АМПЛИФИКАЦИИ И ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) праймерам
- 2) сайленсерам
- 3) энхансерам
- 4) промоторам

## **ПОД АНТИМОНГОЛОИДНЫМ РАЗРЕЗОМ ГЛАЗ ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ**

- 1) увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц
- 2) узкая глазная щель

- 3) опущенные наружные углы глазных щелей
- 4) полулунная складка кожи у внутреннего угла глаза

### **ОРГАНИЗМ С ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ В НАБОРЕ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) нуллисомиком
- 2) моносомиком
- 3) трисомиком
- 4) дисомиком

### **УФ-ИЗЛУЧЕНИЕ ВОЗДЕЙСТВУЕТ НА**

- 1) клетки печени
- 2) все клетки
- 3) половые клетки
- 4) клетки, образующие монослой

### **ПРИ ДНК-ДИАГНОСТИКИ РАННИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВЕДЕНИЕ**

- 1) клинического экзоза
- 2) полноэкзомного секвенирования
- 3) секвенирование генов, кодирующих калиевые каналы
- 4) секвенирование генов, кодирующих натриевые каналы

### **ООГОНИИ В ЖЕНСКИХ ГОНАДАХ ОБНАРУЖИВАЮТСЯ В/ВО**

- 1) второй половине внутриутробного развития
- 2) первой половине внутриутробного развития
- 3) начале менструального цикла
- 4) период новорожденности

### **МЕТОД ПРОТОЧНОЙ ЦИТОМЕТРИИ ПОЗВОЛЯЕТ ОХАРАКТЕРИЗОВАТЬ КАЖДУЮ КЛЕТКУ В**

- 1) суспензии клеток
- 2) клеточной культуре
- 3) органоиде
- 4) живой ткани

### **СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ, НА КОТОРОЙ ИЗУЧАЮТ КАРИОТИП, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) метафаза
- 2) анафаза
- 3) телофаза
- 4) профаза

### **ЭНДОНУКЛЕАЗЫ РЕСТРИКЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ ФЕРМЕНТАМИ**

- 1) участвующими в репарации ДНК
- 2) определяющими синтез нуклеиновых кислот
- 3) необходимыми для осуществления полимеразной цепной реакции

4) расщепляющими ДНК по строго определенным последовательностям

### **МИНИМАЛЬНО ДОПУСТИМОЕ РАЗРЕШЕНИЕ ПРИ ОНКОЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ**

- 1) составляет 550 сегментов
- 2) составляет 400 сегментов
- 3) отсутствует
- 4) составляет 800 сегментов

### **ПРОЦЕСС ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИИ КАТАЛИЗИРУЕТСЯ ФЕРМЕНТОМ**

- 1) РНК-зависимой ДНК-полимеразой
- 2) ДНК-зависимой ДНК-полимеразой
- 3) ДНК-зависимой РНК-полимеразой
- 4) РНК-зависимой РНК-полимеразой

### **ОСНОВНЫМ БЕЛКОМ, УЧАСТВУЮЩИМ В ОБРАЗОВАНИИ ДВУЦЕПОЧЕЧНЫХ РАЗРЫВОВ ПРИ КРОССИНГОВЕРЕ В КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) РНК-полимераза
- 2) геликаза
- 3) ДНК-полимераза
- 4) SPO11

### **рН КРОВИ В НОРМЕ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 6,85-7,00
- 2) 7,45-7,80
- 3) 7,0-7,35
- 4) 7,35-7,45

### **ОТМЕТЬТЕ ОСОБЕННОСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЙ, СВЯЗАННЫХ С ДИНАМИЧЕСКИМИ МУТАЦИЯМИ**

- 1) чередование периодов ремиссии и рецидивов
- 2) необходимость воздействия мутагенного фактора для индукции динамических мутаций
- 3) острое внезапное начало заболевания
- 4) корреляция тяжести течения с размером экспансии

### **«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ**

- 1) фенилкетонурии
- 2) синдроме де Ланге
- 3) муковисцидозе
- 4) миопатии Дюшенна

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ ФОРМА ТИРОЗИНЕМИИ**

- 1) тирозинемия тип 1
- 2) транзиторная тирозинемия

- 3) тирозинемия тип 3
- 4) тирозинемия тип 2

**ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ТЕРМИНАЛЬНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ ХРОМОСОМ НЕОБХОДИМО ИСПОЛЬЗОВАТЬ**

- 1) спектральное кариотипирование хромосом
- 2) центромеро-специфичные ДНК-зонды
- 3) субтеломерные ДНК-зонды
- 4) хромосомо-специфичные ДНК-библиотеки

**СИНДРОМ КЕРНСА – СЕЙРА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) точковых мутаций митохондриальной ДНК
- 2) делеций митохондриальной ДНК
- 3) мутаций генов ядерной ДНК, кодирующих митохондриальные ферменты
- 4) дефектов межгеномной коммуникации

**ПЕРЕНОС ПРОБ ИЗ ОДНОЙ РАБОЧЕЙ ЗОНЫ В ДРУГУЮ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ В**

- 1) лотках
- 2) штативах
- 3) плотно закрывающихся контейнерах
- 4) чашках Петри

**КОЛИЧЕСТВО РЕПЛИКОНОВ В ХРОМОСОМЕ КИШЕЧНОЙ ПАЛОЧКИ**

- 1) четыре
- 2) два
- 3) один
- 4) три

**ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИП 1 АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТУРИДИЛТРАНСФЕРАЗЫ СОСТАВЛЯЕТ ОТ НОРМЫ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50-75
- 2) 5-25
- 3) менее 5
- 4) 25-50

**СОВРЕМЕННЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ МУТАЦИЙ В ЦИРКУЛИРУЮЩЕЙ ОПУХОЛЕВОЙ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) клеточное культивирование
- 2) комета-тест
- 3) прямое секвенирование по Сэнгеру
- 4) цифровая ПЦР

**ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА ЛЕША – НАЙЯНА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) X-сцепленный доминантный
- 2) X-сцепленный рецессивный

- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) аутосомно-доминантный

### **ДЛЯ СИНДРОМЕ СВАЙЕРА ХАРАКТЕРНЫ**

- 1) кариотип 46,XX при женском фенотипе
- 2) кариотип 46,XX при мужском фенотипе
- 3) кариотип 46,XY при мужском фенотипе
- 4) кариотип 46,XY при женском фенотипе

### **БИОХИМИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ АНАЛИЗ**

- 1) спектра гликозаминогликанов в моче
- 2) концентрации оксистеролов в плазме крови
- 3) гликопрофиля сывороточных белков
- 4) спектра органических кислот в моче

### **К ХАРАКТЕРИСТИКАМ ДИАНДРИЧЕСКИХ ТРИПЛОИДОВ ОТНОСЯТ**

- 1) только полный пузырный занос
- 2) сильную диспропорцию размеров головы и тела, задержку развития плода, недоразвитую плаценту, многоводие, абортывание в среднем на 10 неделе беременности
- 3) задержку развития плода, частичный пузырный занос, абортывание в среднем на 12 неделе беременности
- 4) только многоводие

### **S-ФАЗУ КЛЕТЧНОГО ЦИКЛА РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА**

- 1) CDK2
- 2) CDK4
- 3) CDK1
- 4) CDK7

### **ПОД ВИДОМ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ, ПРИ КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ ПЕРЕНОС УЧАСТКА ХРОМОСОМЫ НА ДРУГУЮ, ПОНИМАЮТ**

- 1) делецию
- 2) дупликацию
- 3) инверсию
- 4) транслокацию

### **ОСНОВНЫМИ МОЛЕКУЛЯРНЫМИ ПРИЧИНАМИ СИНДРОМА СИЛЬВЕРА-РАССЕЛЯ ЯВЛЯЮТСЯ ПОТЕРЯ МЕТИЛИРОВАНИЯ \_\_\_\_\_ ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ХРОМОСОМЫ 7**

- 1) материнского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и материнская
- 2) материнского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и отцовская
- 3) отцовского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и отцовская
- 4) отцовского аллеля H19 на хромосоме 11p15 и материнская

## **ГИБРИДИЗАЦИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ПРОЦЕСС**

- 1) синтеза ДНК по матрице РНК
- 2) комплиментарного синтеза ДНК
- 3) образования двунитевых структур ДНК
- 4) удлинения одонитевых молекул ДНК

## **ДЛЯ РАБОТЫ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 В ЭУКАРИОТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ НЕОБХОДИМА**

- 1) мРНК
- 2) аминоацил-тРНК
- 3) тРНК
- 4) sgРНК

## **ПРИМЕНЕНИЕ КОЛХИЦИНА ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) разрушение клеточной мембраны
- 2) отсутствие наложений хромосом в метафазной пластинке
- 3) накопление клеток в стадии метафазы
- 4) улучшение качества дифференциальной окраски хромосом

## **К ОСНОВНЫМ ВИДАМ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ОТНОСИТСЯ**

- 1) неонатальный скрининг
- 2) пренатальная диагностика
- 3) диспансеризация групп риска
- 4) диспансеризация школьников

## **ЕСЛИ ЗАБОЛЕВАНИЕ НЕ СЦЕПЛЕНО С Х-ХРОМОСОМОЙ, У МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЖЕНСКОГО ПОЛА МОЖНО ОЖИДАТЬ**

- 1) дискордантность по заболеванию при альтернативной инактивации X
- 2) конкордантность по заболеванию независимо от характера инактивации X
- 3) дискордантность по заболеванию независимо от характера инактивации X
- 4) конкордантность по заболеванию при альтернативной инактивации X

## **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ В ПРЕНАТАЛЬНОМ И НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ**

- 1) обмена веществ
- 2) хромосомных
- 3) генных
- 4) паразитарных

## **ПЕРВИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКОВОЙ МОЛЕКУЛЫ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) пространственное расположение отдельных участков полипептидной цепи
- 2) пространственное взаиморасположение полипептидных цепей
- 3) структуру отдельной аминокислоты

4) порядок аминокислот в полипептидной цепи, определяемый генетическим кодом

### **МЕТОД ГЕНЕТИЧЕСКОГО КАРТИРОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) определением положения и порядка генов, а также относительного расстояния между ними на хромосоме
- 2) определением последовательности нуклеотидов ДНК
- 3) перемещением по геному подвижных генетических элементов
- 4) подавлением экспрессии гена

### **К РНК-СОДЕРЖАЩИМ ОНКОВИРУСАМ ОТНОСЯТ**

- 1) герпесвирус человека типа 8
- 2) вирус иммунодефицита типа 1
- 3) вирус гепатита В
- 4) Т-лимфотропный вирус человека

### **ВИРУС ВИЧ ОТНОСИТСЯ К СЕМЕЙСТВУ**

- 1) герпесвирусов
- 2) энтеровирусов
- 3) ретровирусов
- 4) аденовирусов

### **ТОЧЕЧНАЯ МУТАЦИЯ, КОТОРАЯ ПРИВОДИТ К ПОЯВЛЕНИЮ ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО СТОП-КОДОНА, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) трансверсией
- 2) миссенс-мутацией
- 3) нонсенс-мутацией
- 4) транспозицией

### **ПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ МЕТОДА АНАЛИЗА ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ**

- 1) нехарактерного для нормальных хромосом рисунка дифференциальной окраски
- 2) в кариотипе трисомии по аутосоме
- 3) вариантов хромосомного С-полиморфизма
- 4) сбалансированных хромосомных перестроек в кариотипе одного из родителей

### **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ ФОРМИРОВАНИЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ**

- 1) повышение частоты сестринских хроматидных обменов
- 2) нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I
- 3) коррекция трисомии мейотического происхождения
- 4) нерасхождение сестринских хроматид в мейозе II

### **ПРИ ГОЛАНДРИЧЕСКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕН**

- 1) сцеплен с Y-хромосомой
- 2) сцеплен с X-хромосомой

- 3) сцеплен с одной из аутосом
- 4) проявляется только в гомозиготе

**КОЛИЧЕСТВО ПАР ХРОМОСОМ В ГРУППЕ «В» У ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 7
- 2) 3
- 3) 2
- 4) 5

**НЕНАСЛЕДСТВЕННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА, ПОХОЖИЕ НА МУТАЦИИ, НАЗЫВАЮТ**

- 1) генокопиями
- 2) фенокопиями
- 3) модификациями
- 4) морфозами

**ОСОБЕННОСТЬЮ МЕТОДА МУЛЬТИПЛЕКСНОЙ ПЦР ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) использование нескольких красителей
- 2) использование нескольких ферментов
- 3) применение нескольких пар праймеров
- 4) применение нескольких температур отжига

**К СЕМЕЙНОМУ МЕДУЛЛЯРНОМУ РАКУ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ**

- 1) WT
- 2) TP53
- 3) TSC1
- 4) RET

**ЭКСТРОФИЯ КЛОАКИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) дизрупциям
- 2) деформациям
- 3) мальформациям
- 4) дисплазиям

**СИНДРОМ КНАППА – КОМРОВЕРА НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) сцеплено с X-хромосомой
- 2) сцеплено с Y-хромосомой
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

**ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО ФРАГМЕНТА ДНК МОЖНО ПОЛУЧИТЬ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) рестрикции
- 2) клонирования
- 3) Саузерн-гибридизации
- 4) экстракции

**РЕКОМЕНДУЕМЫЙ РЕЖИМ ЗАМЕНЫ ОДНОРАЗОВЫХ ПАКЕТОВ, ЕМКостей В МЕСТАХ ОБРАЗОВАНИЯ ОТХОДОВ КЛАССА «В» – ПО МЕРЕ НАКОПЛЕНИЯ, НО НЕ РЕЖЕ ЧЕМ**

- 1) 1 раз в 72 часа
- 2) 1 раза в смену
- 3) 1 раз в 24 час
- 4) 1 раз в день

**КЛЕТКА С ОДНОЙ ОТСУТСТВУЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК**

- 1) полиплоидная
- 2) диплоидная
- 3) анеуплоидная
- 4) гаплоидная

**УКАЖИТЕ ПОРЯДОК КЛИНИЧЕСКИХ ГРУПП, В КОТОРОМ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ЧАСТОТА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ**

- 1) спонтанные абортЫ – неразвивающиеся беременности – анэмбрионии
- 2) неразвивающиеся беременности – спонтанные абортЫ – анэмбрионии
- 3) анэмбрионии – неразвивающиеся беременности – спонтанные абортЫ
- 4) спонтанные абортЫ – анэмбрионии – неразвивающиеся беременности

**ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ИЗМЕНЕНИЯ**

- 1) числа хромосом, не кратного гаплоидному
- 2) в расположении бэндов в пределах одной хромосомы
- 3) числа хромосом, кратного гаплоидному
- 4) в расположении бэндов в пределах двух и более негомологичных хромосом

**ВЕДУЩИМ В КЛИНИЧЕСКОМ ПРОЯВЛЕНИИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие системных поражений
- 2) задержка в развитии в детском возрасте
- 3) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития
- 4) задержка в физическом развитии

**ПРИ БОЛЕЗНИ ВОЛЬМАНА НАБЛЮДАЮТ**

- 1) пупочные грыжи
- 2) атрофию зрительного нерва
- 3) мышечную дистрофию
- 4) кальцификацию надпочечников

**ХРОМАТИН ПРЕДСТАВЛЕН**

- 1) эухроматином и гетерохроматином
- 2) конститутивным гетерохроматином

- 3) факультативным гетерохроматином
- 4) только эухроматином

**МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СТАНДАРТНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) слияние теломер
- 2) негомологичное концевое присоединение
- 3) неаллельная гомологичная рекомбинация
- 4) экспансия тринуклеотидных повторов

**ВОЗВРАТНЫМ СКРЕЩИВАНИЕМ НАЗЫВАЮТ СКРЕЩИВАНИЕ МЕЖДУ ГИБРИДАМИ**

- 1) II поколения и родительскими формами
- 2) I поколения и родительскими формами
- 3) I поколения между собой
- 4) II поколения и гибридами I поколения

**ВИД КАРТЫ ХРОМОСОМ, НА КОТОРОЙ ПРЕДСТАВЛЕН ПРОСТРАНСТВЕННЫЙ ПОРЯДОК ВЗАИМНОГО РАСПОЛОЖЕНИЯ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ, НАЗЫВАЕТСЯ \_\_\_\_\_ КАРТОЙ**

- 1) цитогенетической
- 2) генетической
- 3) цитологической
- 4) рестрикционной

**ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 1А ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) SCARMD2
- 2) POMT1
- 3) SCARMD1
- 4) MYOT

**МИССЕНС-МУТАЦИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) изменение в кодоне, которое сопровождается изменением аминокислотного остатка в белке
- 2) нарушение терминации синтеза белка
- 3) замену одного основания в гене на любой другой
- 4) образование незначущего (стоп-) кодона в структурной части гена

**ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ СИМПТОМАМИ ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ I ТИПА ВЫСТУПАЮТ**

- 1) гепатоспленомегалия, присоединение неврологической симптоматики в возрасте от 6-15 лет и позже
- 2) гепатоспленомегалия, грубые черты лица, пупочные и паховые грыжи, тугоподвижность суставов
- 3) гепатоспленомегалия, нарушения глотания, тризм, прогрессирующая задержка психомоторного развития, тонико-клонические судорожные приступы

4) гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, костные боли, задержка физического и полового развития

### **БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ДЕФИЦИТА ФЕРМЕНТА**

- 1)  $\alpha$ -галактозидазы
- 2)  $\alpha$ -L-идуронидазы
- 3) сфингомиелиназы
- 4) кислой альфа-глюкозидазы

### **ОСНОВНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКОЙ КЛЕТОК ОПУХОЛЕЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие одинаковых хромосомных маркеров в опухолях разного происхождения
- 2) мозаичный кариотип
- 3) наличие специфических «горячих» точек повреждения определенных хромосом
- 4) диплоидный хромосомный набор

### **ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ МЕТОДОВ, ПРИМЕНЯЕМЫХ ДЛЯ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) изоэлектрофокусирование
- 2) иммуноферментный анализ
- 3) хроматографический анализ
- 4) энзимодиагностика

### **ОСНОВНЫМ МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ДИГИНИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анафазное отставание, затрагивающее две пары негомологичных хромосом
- 2) нарушение митотических делений клеток развивающегося эмбриона
- 3) нерасхождение хромосом в первом или во втором мейозе при образовании яйцеклетки
- 4) анафазное отставание, затрагивающее одну пару гомологичных хромосом

### **ДЛЯ ПОТЕНЦИАЛЬНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ МУТАЦИИ В КЛЕТКУ НЕОБХОДИМО ВНЕСТИ**

- 1) Cas9, направляющую РНК и матрицу для репарации
- 2) только Cas9
- 3) только Cas9 и направляющую РНК
- 4) только направляющую РНК

### **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ С ОТЛИЧНЫМ ОТ ОСТАЛЬНЫХ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ВЫСТУПАЕТ СИНДРОМ**

- 1) Шейе
- 2) Хантера
- 3) Санфилиппо
- 4) Моркио ( L. Morquio)

### **ПРИ СИНДРОМЕ ТРИСОМИИ X-ХРОМОСОМЫ МОЖНО НАБЛЮДАТЬ**

- 1) крыловидные складки на шее
- 2) вторичную аменорею
- 3) низкий рост
- 4) первичную аменорею

#### **КАРИОТИПОМ СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46, XY
- 2) 45, Y
- 3) 47, XYY
- 4) 47, XXY

#### **ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (FISH) СОСТОИТ В**

- 1) определении биохимических дефектов, связанных с хромосомными мутациями
- 2) картировании определенных последовательностей ДНК непосредственно на хромосомных препаратах
- 3) рестрикционном анализе структуры гена
- 4) определении нуклеотидной последовательности генов

#### **ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АЛЛЕЛЬ-СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ПЦР НЕОБХОДИМ**

- 1) амплификатор с функцией HRM
- 2) амплификатор
- 3) секвенатор I поколения
- 4) секвенатор

#### **ПОЛОВОЙ ХРОМАТИН РЕБЕНКА С АНОМАЛЬНО РАЗВИТЫМИ НАРУЖНЫМИ ГЕНИТАЛИЯМИ ИССЛЕДУЮТ**

- 1) не ранее, чем через месяц после рождения
- 2) через 10 дней после рождения
- 3) через 5 дней после рождения
- 4) на 3 день после рождения

#### **ВЫРОЖДЕННОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА СПОСОБСТВУЕТ**

- 1) образованию бессмысленного кодона
- 2) сохранению смысла кодона
- 3) образованию стоп-кодона
- 4) изменению смысла кодона

#### **НА РИСУНКЕ □ ЭТАП 4 ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) проведение мультиплексной ПЦР с праймерами целевой панели
- 2) лигирование продуктов мультиплексной ПЦР с адаптерами
- 3) амплификацию продуктов мультиплексной ПЦР с универсальными праймерами
- 4) процедуру удаления праймеров целевой панели

#### **ОСНОВНОЕ ЗНАЧЕНИЕ КОНТРОЛЬНЫХ КАРТ СОСТОИТ В**

- 1) оценке чувствительности метода
- 2) оценке правильности метода
- 3) выявлении допустимых аналитических ошибок
- 4) оценке воспроизводимости метода

### **ЭНДОНУКЛЕАЗЫ РЕСТРИКЦИИ В КЛЕТКЕ**

- 1) соединяют одноцепочечный разрыв в цепи ДНК с помощью образования фосфодиэфирных связей
- 2) катализируют реакцию гидролиза определенных последовательностей нуклеотидов в молекуле ДНК
- 3) участвуют в репликации ДНК
- 4) катализируют удаление 5'-фосфатных групп ДНК и РНК, а также расщепление макроэргических связей

### **ТЕРМИН «АЛЛЕЛЬ» ОЗНАЧАЕТ**

- 1) одну из форм одного и того же гена
- 2) местоположение гена на хромосоме
- 3) участок ДНК, кодирующий белок
- 4) совокупность признаков полного набора хромосом

### **К РАЗВИТИЮ МНОЖЕСТВЕННЫХ ФОРМ ОПУХОЛЕЙ ПРЕДРАСПОЛАГАЕТ МУТАЦИЯ С ВЫСОКОЙ ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ В ГЕНЕ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМОЙ КИНАЗЫ**

- 1) Cdk7
- 2) Cdk4
- 3) Cdk2
- 4) Cdk1

### **КОРРЕКТНОЙ ЯВЛЯЕТСЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ**

- 1) сперматиды-сперматоцит-сперматозоид-сперматогония
- 2) сперматогония-сперматоцит-сперматиды-сперматозоид
- 3) сперматиды-поздняя сперматиды-сперматоцит
- 4) сперматоцит-сперматогония-сперматиды-сперматозоид

### **ПОД ТЕРМИНОМ ИНТРАХРОМОСОМНАЯ ИНСЕРЦИЯ ПОНИМАЮТ**

- 1) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы
- 2) удвоение участка хромосомы
- 3) вставку фрагмента одной хромосомы в район негомологичной хромосомы
- 4) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч

### **ПОКАЗАНИЕ К ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ КАРИОТИПА ПЛОДА**

- 1) толщина воротникового пространства плода 1,5 мм
- 2) гиперплазия носовой кости при УЗ-скрининге
- 3) результаты комбинированного скрининга
- 4) гиперэхогенный фокус в сердце плода

### **ПОД ТРАНСФОРМАЦИЕЙ ПОНИМАЮТ**

- 1) введение вирусным способом генетической информации в эукариотическую клетку
- 2) приобретение бактериальной клеткой некоторых признаков другого организма за счет захвата части его генетической информации
- 3) процесс перераспределения генетического материала, приводящий к возникновению новых комбинаций генов
- 4) восстановление повреждений в ДНК

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,r(8)(p23q24.3) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) перичентрической инверсии в хромосоме 8
- 2) дупликации в хромосоме 8
- 3) изохромосомы 8
- 4) кольцевой хромосомы 8

### **В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЛЕША – НАЙЯНА НАКАПЛИВАЕТСЯ**

- 1) фенилмолочная кислота
- 2) фумаровая кислота
- 3) мочевины
- 4) мочевины

### **САМОЙ ЧАСТОЙ ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) тетраплоидия
- 2) триплоидия
- 3) моносомия
- 4) трисомия

### **У БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ЛЕША-НАЙЯНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ**

- 1) мочевины
- 2) мочевины
- 3) фенилмолочная кислота
- 4) фумаровая кислота

### **КАРИОТИП МАЛЬЧИКА С СИНДРОМОМ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА МОЖЕТ БЫТЬ ЗАПИСАН КАК**

- 1) 46,XY,del(4)(p16.3)
- 2) 46,XY,del(5)(p13)
- 3) 46,XY,del(4)(p16.3)
- 4) 46,XX,del(5)(p13)

### **ОТХОДЫ, НЕ ИМЕВШИЕ КОНТАКТА С БИОЛОГИЧЕСКИМИ ЖИДКОСТЯМИ ПАЦИЕНТОВ, ИНФЕКЦИОННЫМИ БОЛЬНЫМИ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Б
- 2) А
- 3) Г
- 4) В

**ПО ВОЗРАСТУ МАНИФЕСТАЦИИ ВЫДЕЛЯЮТ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ НИМАННА ПИКА ТИП С**

- 1) перинатальная, младенческая, ювенильная, подростковая/взрослая
- 2) перинатальная, детская, взрослая
- 3) перинатальная, ранняя младенческая, поздняя младенческая, ювенильная, подростковая/взрослая
- 4) младенческая, детская, взрослая

**К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА МОНОСАХАРИДОВ ОТНОСЯТ**

- 1) гликогенозы
- 2) галактоземию
- 3) непереносимость лактозы
- 4) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы

**ПРИНЦИП МЕТОДА МЕЖВИДОВОЙ ЦВЕТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (RX-FISH) ОСНОВАН НА \_\_\_\_\_ ДНК-БИБЛИОТЕК**

- 1) гибридизации хромосомо-специфичных; гиббона на метафазных хромосомах человека
- 2) гибридизации хромосомо-специфичных; человека на метафазных хромосомах гиббона
- 3) сравнительной геномной гибридизации двух геномных; полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах человека
- 4) сравнительной геномной гибридизации двух геномных; полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах гиббона

**МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА АССОЦИИРОВАНА С НАРУШЕНИЕМ СТРУКТУРЫ**

- 1) базальной мембраны
- 2) саркоплазмы
- 3) цитоскелета
- 4) внеклеточного матрикса

**СТОП-КОДОНОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) альтернативный триплет, кодирующий одну и ту же аминокислоту
- 2) структура тРНК, связывающаяся с кодоном в структуре иРНК
- 3) кодон, определяющий окончание трансляции
- 4) измененный в результате мутации значащий триплет в структуре иРНК

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ФОРМИРУЮТСЯ В ПЕРИОДЕ РАЗВИТИЯ**

- 1) плодном
- 2) перинатальном

- 3) эмбриональном
- 4) постнатальном

### **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) ошибок сегрегации хромосом в первом делении мейоза
- 2) нарушений митотической сегрегации хромосом на постзиготических этапах развития
- 3) нарушений митотической сегрегации хромосом на премейотических стадиях деления зародышевых половых клеток
- 4) ошибок сегрегации хромосом во втором делении мейоза

### **К КЛИНИЧЕСКИМ ОСОБЕННОСТЯМ VHL-СИНДРОМА ТИП 2В ОТНОСЯТ**

- 1) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, низкий риск развития СРП (светлоклеточного рака почки)
- 2) только феохромоцитому
- 3) признаки, характерные для СРП (светлоклеточного рака почки), гемангиобластомы ЦНС, низкий риск развития феохромоцитомы
- 4) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, СРП (светлоклеточный рак почки)

### **СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОМНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ, КОДИРУЮЩИХ СЦЕПЛЕННЫЙ НАБОР ПОТЕНЦИАЛЬНО ПЕРЕКРЫВАЮЩИХСЯ ФУНКЦИОНАЛЬНЫХ ПРОДУКТОВ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) аллелем
- 2) хромосомой
- 3) локусом
- 4) геном

### **С ЭКСПАНСИЕЙ ТЕТРАНУКЛЕОТИДНОГО ССТG-ПОВТОРА СВЯЗАНО РАЗВИТИЕ**

- 1) окулофарингеальной мышечной дистрофии
- 2) дентаторубропаллидолюисовой атрофии
- 3) спинно-мозжечковой атаксии (тип 1)
- 4) миотонической дистрофии (тип 2)

### **ИОНЫ МАГНИЯ $Mg^{2+}$ В ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ НУЖНЫ ДЛЯ**

- 1) функционирования интеркалирующего красителя
- 2) присоединения праймеров к матрице по принципу комплементарности
- 3) поддержания ионной силы раствора
- 4) правильной работы полимеразы

### **NOR-ОКРАСКА ПОЗВОЛЯЕТ ВИЗУАЛИЗИРОВАТЬ НА МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМАХ**

- 1) субтеломерные регионы длинных плеч акроцентрических хромосом
- 2) ядрышкообразующие регионы акроцентрических хромосом
- 3) субтеломерные регионы метацентрических хромосом
- 4) регионы сегментных дупликаций

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ МУЖСКОГО КАРИОТИПА С ТРИСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 13 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 47,XY,+13
- 2) 46,XY
- 3) 46,XX
- 4) 47,XX,+13

**СТАНДАРТНОЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВЛЯТЬ ПЕРЕСТРОЙКИ РАЗМЕРОМ БОЛЕЕ \_\_\_\_\_ МИЛЛИОНОВ ПАР НУКЛЕОТИДОВ**

- 1) 3
- 2) 10
- 3) 100
- 4) 1

**МЕТОДОМ ЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ НЕВОЗМОЖНО ВЫЯВИТЬ**

- 1) экспансию тринуклеотидных повторов
- 2) делецию нуклеотидной последовательности гена
- 3) дупликацию нуклеотидной последовательности гена
- 4) точковую мутация

**ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ МУТАЦИИ В ГЕНАХ BRCA1 И BRCA2 МОЖЕТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАНА ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ**

- 1) пневмэктомия
- 2) энтерэктомия
- 3) мастэктомия
- 4) спленэктомия

**ВАРИАЦИИ ЧИСЛА КОПИЙ В ГЕНОМЕ ВЫЯВЛЯЮТ МЕТОДОМ**

- 1) электрофореза ДНК в полиакриламидном геле
- 2) электрофореза ДНК в агарозном геле
- 3) направленного пересеквенирования генома
- 4) сравнительной геномной гибридизации

**У ЧЕЛОВЕКА ОПИСАНО \_\_\_\_\_ ВАРИАНТОВ ГИСТОНА H1**

- 1) 1
- 2) 7
- 3) 11
- 4) 5

**РАЗЛИЧИЯ В «ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОТПЕЧАТКАХ» МЕЖДУ РАЗНЫМИ ЛЮДЬМИ ОБУСЛОВЛЕННЫ**

- 1) неизвестными причинами, которые находятся пока на стадии изучения
- 2) различиями в профилях экспрессии генов в клетках каждой ткани
- 3) уникальностью последовательности ДНК

4) уникальными условиями внешней среды, в которых они развиваются

### **ОНКОГЕНЫ МОГУТ ПРИВОДИТЬ К БЛОКИРОВКЕ**

- 1) мейоза
- 2) некроза
- 3) апоптоза
- 4) активной пролиферации

### **ТОЛЬКО У 10% ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМАМИ ИЗ ГРУППЫ «САТЧН 22» ДЕЛЕЦИЯ В 22 ХРОМОСОМЕ**

- 1) наследуется от матери
- 2) наследуется от отца
- 3) образуется de novo
- 4) наследуется от одного из родителей

### **ПЕРВЫЙ ЭТАП ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДИАГНОСТИКИ ГАЛАКТОЗЕМИИ 1 ТИПА ВКЛЮЧАЕТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ**

- 1) активности галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
- 2) активности галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы, частых мутаций в гене GALT и варианта Дуарте
- 3) частых мутаций в гене GALT
- 4) частых мутаций в гене GALT и варианта Дуарте

### **В НЕРВНЫХ КЛЕТКАХ ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА – ПИКА ОТКЛАДЫВАЕТСЯ**

- 1) сфингомиелин
- 2) глюкоцереброзид
- 3) церамид
- 4) гликоген

### **К СЕКВЕНАТОРАМ III ПОКОЛЕНИЯ ОТНОСИТСЯ СЕКВЕНАТОР**

- 1) Hi Seq (Illumina/Solexa)
- 2) ABI 373 (Applied Biosystems)
- 3) Pacific Biosciences/SMRT
- 4) Ion PGM (Ion Torrent/Life technology)

### **ГИПЕРМОРФНЫЕ МУТАЦИИ \_\_\_\_\_ ДЕЙСТВИЕ ГЕНА**

- 1) усиливают
- 2) ослабляют
- 3) изменяют
- 4) инактивируют

### **СОЧЕТАНИЕ ПОСТАКСИАЛЬНОЙ ПОЛИДАКТИЛИИ КИСТЕЙ, СИММЕТРИЧНОГО УКРОЧЕНИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ И ВРОЖДЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ НОГТЕЙ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ**

- 1) синдрома «ногти-надколенник»

- 2) синдрома Эллиса – Ван Кревельда
- 3) анемии Фанкони
- 4) синдрома «короткие ребра-полидактилия»

### **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ В ПРЕНАТАЛЬНОМ И НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ МОЖНО ВЫЯВИТЬ МУТАЦИИ**

- 1) генные
- 2) хромосомные
- 3) летальные
- 4) доминантные

### **В ПОЗИЦИИ 96 СИКВЕНСА ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СНИЗУ, С МУТАЦИЕЙ – СВЕРХУ) СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) однонуклеотидной заменой
- 2) делецией
- 3) дупликацией
- 4) инсерцией

### **НЕСООТВЕТСТВИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО И ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПОЛА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Тернера – Шерешевского
- 2) Клайнфельтера
- 3) Лоуренса – Муна – Барде – Бидля
- 4) тестикулярной феминизации

### **ТРАНСКРИПЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ ПРОЦЕСС**

- 1) синтеза белковой цепи
- 2) приводящий к образованию информационной РНК (м-РНК)
- 3) считывания последовательности нуклеотидов
- 4) удвоения молекулы ДНК

### **ИЗ ЧИСЛА БОЛЬНЫХ, ОБРАТИВШИХСЯ К ВРАЧУ-ГИНЕКОЛОГУ, ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАПРАВИТЬ НА ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА**

- 1) девушку с первичной аменореей
- 2) женщину с фибромиомой
- 3) женщину с привычными выкидышами
- 4) женщину с 3-недельной задержкой менструации

### **МЕТОД ПЦР ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ \_\_\_\_\_ МУТАЦИЙ**

- 1) хромосомных
- 2) генно-хромосомных
- 3) геномных
- 4) генных (точечных)

## **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА**

- 1) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) доминантный, сцепленный с X-хромосомой

## **КАКОЙ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ ОЖИДАЕТСЯ В БРАКЕ МЕЖДУ МУЖЧИНОЙ, БОЛЬНЫМ ГЕМОФИЛИЕЙ А, СО ЗДОРОВОЙ ЖЕНЩИНОЙ, НЕ ОТЯГОЩЕННОЙ РОДОСЛОВНОЙ ПО ДАННОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ?**

- 1) все мальчики будут больны
- 2) половина мальчиков будут больными
- 3) все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
- 4) половина девочек будут носительницами патологического гена

## **ПРИЧИНОЙ ОБРЫВА СИНТЕЗА ЦЕПИ В МЕТОДЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЕНГЕРУ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) изначально недостаточное количество стандартных дезоксинуклеотидов
- 2) включение в цепь дидезоксинуклеотида
- 3) включение дезоксинуклеотида, меченного флуорохромом
- 4) инактивация ДНК-полимеразы

## **К МИТОХОНДРИАЛЬНЫМ БОЛЕЗНЯМ НЕ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) дефекты расщепления гликогена
- 2) нарушения окисления жирных кислот
- 3) дефекты ферментов дыхательной цепи
- 4) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса

## **В НОРМЕ В ГАМЕТЕ ЧЕЛОВЕКА ЧИСЛО ХРОМОСОМ**

- 1) анеуплоидное
- 2) полиплоидное
- 3) диплоидное
- 4) гаплоидное

## **НАЛИЧИЕ ОГРАНИЧЕННОГО ПЛАЦЕНТАРНОГО МОЗАИЦИЗМА II ТИПА У ПЛОДА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ ПРИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОМ АНАЛИЗЕ КАРИОТИПА**

- 1) клеток цитотрофобласта хориона и лимфоцитов пуповинной крови
- 2) клеток экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона и лимфоцитов пуповинной крови
- 3) амниоцитов и лимфоцитов пуповинной крови
- 4) клеток цитотрофобласта и экстраэмбриональной мезодермы ворсин хориона

## **РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ**

## **СИМВОЛОМ**

- 1) rt
- 2) ROB или DER
- 3) rob или der
- 4) Rob или Der

## **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ТРИПЛОИДНОГО КАРИОТИПА С ТРЕМЯ X-ХРОМОСОМАМИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XY
- 2) 69,XXY
- 3) 69,XXX
- 4) 47,XY,+13

## **ОБЩИМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ДЛЯ БОЛЬШИНСТВА ФОРМ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) гиперрефлексия, судороги, кардиомиопатия
- 2) гипертрофия левого желудочка, нейропатическая боль, ангиокератомы
- 3) атаксия, тремор, судороги
- 4) судороги, регресс психомоторного развития, нарушения зрения

## **УРОВЕНЬ ОРГАНИЗАЦИИ ХРОМАТИНА, ПРЕДСТАВЛЯЮЩИЙ СОБОЙ СУБЪЕДИНИЦЫ ТОЛСТОЙ ФИБРИЛЛЫ – 300 НМ**

- 1) двойная спираль ДНК
- 2) метафазная хромосома
- 3) нуклеомеры
- 4) нуклеосома

## **КАРИОТИП ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ НИЙМЕГЕНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПОВЫШЕННОЙ ЧАСТОТОЙ**

- 1) хромосомных aberrаций с преимущественным вовлечением хромосом 7 и 14
- 2) сестринских хроматидных обменов
- 3) кольцевых хромосом
- 4) мозаичной анеуплоидии

## **СУПРЕССОРНЫЕ МУТАЦИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) изменения в кодоне, которое сопровождается изменением аминокислотного остатка в белке
- 2) замены в кодонах, которые не сопровождаются изменением первичной структуры белков
- 3) нарушения транскрипции
- 4) изменения в структуре одного и того же или разных генов, которые исправляют негативный эффект прямой мутации

## **В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ ДНК ВОДОРОДНЫЕ СВЯЗИ ОБРАЗОВАНЫ МЕЖДУ**

- 1) сахаром и азотистым основанием
- 2) парами азотистых оснований
- 3) фосфатом и сахаром
- 4) парами фосфатов

### **С ДЕЛЕЦИЯМИ ТЕЛОМЕРНЫХ И СУБТЕЛОМЕРНЫХ УЧАСТКОВ ХРОМОСОМ СВЯЗАНЫ СИНДРОМЫ**

- 1) Вильямса-Бойрена, Ди Джорджи
- 2) Прадера-Вилли, Энгельмана
- 3) Фелан-Макдермид, Вольф-Хиршхорна
- 4) Смит-Магенис, Кулена-деВри

### **МУТАЦИИ, КОТОРЫЕ ДЕЙСТВУЮТ ПРОТИВОПОЛОЖНО АЛЛЕЛЯМ ДИКОГО ТИПА, НАЗЫВАЮТ**

- 1) неоморфными
- 2) гипоморфными
- 3) аморфными
- 4) антиморфными

### **КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА ОБОЗНАЧАЕТСЯ**

- 1) inv
- 2) ins
- 3) t
- 4) r

### **ПРИМЕРОМ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, ГДЕ АНТИСМЫСЛОВЫЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) болезнь Ниманна-Пика тип С
- 2) болезнь Помпе
- 3) болезнь Вильсона-Коновалова
- 4) спинальная мышечная атрофия

### **ПОД КОМПЛЕКСОМ МЕРОПРИЯТИЙ, НАПРАВЛЕННЫХ НА УНИЧТОЖЕНИЕ ВОЗБУДИТЕЛЕЙ ИНФЕКЦИОННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НА ОБЪЕКТАХ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ ДЛЯ ПРЕДОТВРАЩЕНИЯ ПОПАДАНИЯ ИХ НА КОЖУ, СЛИЗИСТЫЕ И РАНЕВУЮ ПОВЕРХНОСТЬ, ПОНИМАЮТ**

- 1) стерилизацию
- 2) дератизацию
- 3) дезинсекцию
- 4) дезинфекцию

### **МЕТОДОМ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ ВИЧ-ИНФЕКЦИИ, ПОЗВОЛЯЮЩИМ ОБНАРУЖИТЬ САМ ВИРУС, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) биологический
- 2) микробиологический

- 3) серологический
- 4) молекулярно-генетический

**ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА, ЯВЛЯЮЩЕЕСЯ НАЧАЛОМ РАЗВИТИЯ ЯЙЦЕКЛЕТКИ ИЛИ СПЕРМАТОЗОИДА, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) редукционным делением
- 2) митозом
- 3) амитозом
- 4) эквационным делением

**ПОСЕЩЕНИЕ ЛАБОРАТОРИИ ИНЖЕНЕРНО-ТЕХНИЧЕСКИМ ПЕРСОНАЛОМ, ПОСТОЯННО НЕ РАБОТАЮЩИМ В ЛАБОРАТОРИИ, ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ**

- 1) только после проведения текущей дезинфекции
- 2) в удобное для инженерно-технического персонала время
- 3) в сопровождении сотрудника структурного подразделения после прекращения работы и проведения текущей дезинфекции.
- 4) в сопровождении сотрудников отдела охраны труда

**БИРОДИТЕЛЬСКИЙ ПОЛНЫЙ ПУЗЫРНЫЙ ЗАНОС ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ ПРИЗНАКОВ ПОЛНОГО ПУЗЫРНОГО ЗАНОСА ПРИ**

- 1) тетраплоидном кариотипе, представленным двумя гаплоидными наборами материнского происхождения и двумя гаплоидными наборами отцовского происхождения
- 2) триплоидном кариотипе, представленным двумя гаплоидными наборами отцовского происхождения и одним гаплоидным набором материнского происхождения
- 3) нормальном диплоидном кариотипе, представленном гаплоидными наборами материнского и отцовского происхождения
- 4) триплоидном кариотипе, представленным двумя гаплоидными наборами материнского происхождения и одним гаплоидным набором отцовского происхождения

**РАЗВИТИЕ ГЛИКОГЕНОЗА 2 ТИПА ОБУСЛОВЛЕНО ИЗМЕНЕНИЯМИ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В ГЕНЕ**

- 1) GAA
- 2) ARSB
- 3) POMT1
- 4) GJB2

**ПЦР ДИАГНОСТИКА ВОЗБУДИТЕЛЯ ИНФЕКЦИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ – ЭТО ОБНАРУЖЕНИЕ**

- 1) АТ к данному инфекционному агенту
- 2) возбудителя с помощью люминисцентной микроскопии
- 3) непосредственно живого возбудителя
- 4) ДНК или РНК самого инфекционного агента

**СИМПТОМОКОМПЛЕКС, ВКЛЮЧАЮЩИЙ ОМФАЛОЦЕЛЕ, МАКРОГЛОССИЮ, МАКРОСОМИЮ, В СОЧЕТАНИИ С МИКРОДУПЛИКАЦИЕЙ НА УЧАСТКЕ 11p15.5, ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ**

- 1) Ретта
- 2) Секкеля
- 3) Рассела – Сильвера
- 4) Беквита – Видемана

**В АМНИОТИЧЕСКОЙ ЖИДКОСТИ, ПОЛУЧЕННОЙ ПРИ АМНИОЦЕНТЕЗЕ, ТРЕБУЕТСЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ КУЛЬТИВИРОВАНИЕ КЛЕТОК ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ**

- 1) активности ферментов
- 2) кариотипа
- 3) метаболитов
- 4) альфа-фетопротеина

**ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ СО ВЗАИМООБУСЛОВЛЕННЫМ ЗАКОНОМЕРНЫМ ВОЗНИКНОВЕНИЕМ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ В ОДНИХ И ТЕХ ЖЕ ХРОМОСОМНЫХ РЕГИОНАХ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) болезни хромосомной нестабильности
- 2) хроматиновые заболевания
- 3) синдромы реципрокных хромосомных микроделеций и микродупликаций
- 4) болезни нестабильности повторов ДНК

**ТРАНСКРИПЦИЯ И-РНК ПРОИСХОДИТ В НАПРАВЛЕНИИ**

- 1) 3'----5'
- 2) от тиминов к гуанинам
- 3) как в 5'-----3', так и 3'-----5'
- 4) 5'-----3'

**РЕПАРАЦИЕЙ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) образование первичных транскриптов
- 2) изменение структуры ДНК под влиянием химических и физических факторов
- 3) синтез комплементарных копий ДНК на матрице родительской ДНК
- 4) восстановление структуры генов после повреждения

**ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ ГОРМОНАЛЬНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЛЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нормальный уровень гонадотропинов и тестостерона
- 2) сниженный уровень ЛГГ и ФСГ
- 3) повышенный уровень ФСГ, нормальный или сниженный уровень тестостерона
- 4) повышенный уровень тестостерона и ингибина В

**ФОРМИРОВАНИЕ СПЕРМАТОЗОИДОВ ИЗ СПЕРМАТОГОНИЙ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) семенных пузырьках

- 2) эпидидимисе
- 3) яичках
- 4) зачатках половых гонад

**ПАРЫ ХРОМОСОМ С 6 ПО 12 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) D
- 2) C
- 3) F
- 4) E

**ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) aCGH
- 2) стандартное цитогенетическое исследование
- 3) ПЦР
- 4) Флуоресцентная гибридизация in situ

**КРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ – ЭТО**

- 1) трисомия
- 2) моносомия
- 3) полиплоидия
- 4) анеуплоидия

**ПОД СЕЛЕКТИВНЫМ СКРИНИНГОМ ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ ОБСЛЕДОВАНИЕ**

- 1) всех людей в выбранном регионе
- 2) всех людей по данному заболеванию
- 3) всех новорожденных
- 4) группы риска по данному заболеванию

**ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ**

- 1) гипогенитализме
- 2) гиподонтии
- 3) гирсутизме
- 4) врожденном пороке сердца

**ЭКСПРЕССИЯ ГОМОЛОГИЧНЫХ ГЕНОВ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ИХ РОДИТЕЛЬСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ - ЭТО**

- 1) псевдодоминантность
- 2) интерференция
- 3) геномный импринтинг
- 4) генотипическая варианса

**ТЕРМИН «ЭКЗОН» ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) единицу транскрипции
- 2) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции

- 3) участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК
- 4) участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК

### **ПРИ ВОЗНИКНОВЕНИИ КОНТАМИНАЦИИ В ПОМЕЩЕНИЯХ ПЦР-ЛАБОРАТОРИИ СЛЕДУЕТ**

- 1) обработать рабочие поверхности 95%-м спиртом и продолжить работу
- 2) немедленно остановить работу и провести мероприятия по ликвидации контаминации
- 3) продолжать работу
- 4) сменить перчатки, обработать рабочую поверхность дезинфицирующим раствором и продолжить работу

### **УЧАСТОК, РАЗДЕЛЯЮЩИЙ ДВЕ НУКЛЕОСОМЫ, НАЗЫВАЮТ**

- 1) соленоид
- 2) линкер
- 3) спираль
- 4) гистон

### **АНАЛИЗ КРИВОЙ ПЛАВЛЕНИЯ ПОСЛЕ ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ**

- 1) анализ температурного профиля ПЦР
- 2) чувствительность ПЦР
- 3) гетерогенность ПЦР продуктов в пробе
- 4) эффективность ПЦР

### **В ОСНОВЕ РАЗВИТИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКОЙ ЛЕЙКОДИСТРОФИИ ЛЕЖИТ ДЕФЕКТ ФЕРМЕНТА**

- 1) галактоцереброзидазы
- 2) сфингомиелиназы
- 3) идуронатсульфатазы
- 4) арилсульфатазы А

### **СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) геномной мутацией, затрагивающий аутосомы
- 2) геномной мутацией, затрагивающий половые хромосомы
- 3) Робертсоновской транслокацией
- 4) структурной перестройкой, затрагивающей аутосомы

### **ПОНЯТИЕ «ГЕНОТИП» ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК**

- 1) совокупность всех генов организма
- 2) гаплоидный набор хромосом
- 3) совокупность всех генов популяции
- 4) совокупность всех признаков организма

### **ДЛЯ ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВОГО НОСИТЕЛЯ РЕЦИПРОКНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ**

## **ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XX
- 2) 47,XXX
- 3) 45,XY,der(14;21)(q10;q10)
- 4) 46,XY,t(2;6)(q33;q13)

## **НОНСЕНС МУТАЦИЯ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) создание стоп-кодона
- 2) регуляторную последовательность
- 3) сайт акцептора сплайсинга AG
- 4) создание другой аминокислоты

## **ОГРАНИЧЕНИЕ ПАНМИКСИИ В ПОПУЛЯЦИИ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К**

- 1) снижению доли доминантных гомозигот
- 2) постоянству частот генотипов
- 3) снижению доли рецессивных гомозигот
- 4) снижению доли гетерозигот

## **АБЕРРАЦИИ ХРОМОСОМНОГО ТИПА ВОЗНИКАЮТ НА СТАДИИ**

- 1) G<sub>1</sub>
- 2) S
- 3) G<sub>2</sub>
- 4) M

## **ПРИ МИОПАТИИ, СВЯЗАННОЙ С НАКОПЛЕНИЕМ ЛИПИДОВ ВСЛЕДСТВИЕ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ФЛАВИНАДЕНИНДИНУКЛЕОТИДА, ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) FKRP
- 2) FLAD1
- 3) DYSF
- 4) ENO3

## **ПРАВИЛЬНАЯ ЗАПИСЬ ФОРМУЛЫ КАРИОТИПА МУЖЧИНЫ С ТРАНСЛОКАЦИЕЙ МЕЖДУ КОРОТКИМ ПЛЕЧОМ ХРОМОСОМЫ 7 И ДЛИННЫМ ПЛЕЧОМ X-ХРОМОСОМЫ**

- 1) 46,Y,t(X;7)(q25;p15)
- 2) 46,XY,t(7;X)(q21;p22)
- 3) 46,XY,t(X;7)(p25;q21)
- 4) 46,XY,t(7;X)(p15;q25)

## **ОСНОВНЫМИ КОМПОНЕНТАМИ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 ДЛЯ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) crRNA и белок Cas9
- 2) sgRNA и белок Cas9
- 3) tracrRNA и белок Cas9

4) tracrRNA и crRNA

### **КОНДЕНСАЦИЮ ХРОМОСОМ В ПРОФАЗЕ МИТОЗА И МЕЙОЗА ЗАПУСКАЕТ ПРОЦЕСС**

- 1) связывания и гидролиз АТФ конденсинами
- 2) ацетилирования гистонов
- 3) фосфорилирования гистонов и конденсинов
- 4) связывания и гидролиз АТФ кохезинами

### **ЧИСЛО ПАР ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ ЖЕНЩИНЫ ПРИ НОРМАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ РАВНО**

- 1) 46
- 2) 23
- 3) 44
- 4) 22

### **К НЕНАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОТНОСИТСЯ**

- 1) мутационная
- 2) комбинативная
- 3) генотипическая
- 4) модификационная

### **С ПОМОЩЬЮ МЕТОДА ИММУНОФЕРМЕНТНОГО АНАЛИЗА МАССОВО ПРОВЕРЯЮТ НОВОРОЖДЕННЫХ НА**

- 1) муковисцидоз
- 2) непереносимость лактозы
- 3) гепатит А
- 4) врожденный гипотиреоз

### **МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ВЫСОКОГО РАЗРЕШЕНИЯ (HR-CGH) ОСНОВАН НА**

- 1) использовании рестрикционного фрагментирования ДНК-библиотек
- 2) построении динамического референсного интервала, в пределах которого отклонение гибридационного профиля, является нормальным
- 3) использовании высокоплотных ДНК-микроматриц
- 4) применении ультразвуковой фрагментации ДНК-библиотек

### **ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ДЕТЕРМИНИРУЮТСЯ**

- 1) генами негомологичного участка Y-хромосомы
- 2) доминантными генами аутосом
- 3) генами негомологичного участка X-хромосомы
- 4) рецессивными генами аутосом

### **С ПОМОЩЬЮ G МЕТОДОВ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОГО ОКРАШИВАНИЯ**

- 1) получается набор ярких и тусклых полос вдоль плеч хромосом
- 2) получается набор светлых и темных полос вдоль плеч хромосом

- 3) получается набор светлых и темных полос только вдоль коротких плеч хромосом
- 4) хромосомы прокрашиваются рутинно вдоль плеч

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ СОБЫТИЙ ОТ МОМЕНТА ОБРАЗОВАНИЯ КЛЕТКИ ДО ЕЕ ДЕЛЕНИЯ ИЛИ ГИБЕЛИ – ЭТО**

- 1) клеточный цикл
- 2) митоз
- 3) дифференцировка
- 4) цитотомия

### **МЕТОД Fiber-FISH ПРЕДСТАВЛЯЕТ**

- 1) использование деконденсированных ДНК-зондов, размером не менее 10 т.п.о., для гибридизации на препаратах метафазных хромосом
- 2) in situ гибридизацию ДНК-зондов на деконденсированном хроматине или фибриллах ДНК
- 3) гибридизацию in situ с использованием ДНК-зондов, специфичных для сестринских хроматид
- 4) гибридизацию in situ на деконденсированном хроматине интерфазных ядер

### **О НАСЛЕДСТВЕННОМ ХАРАКТЕРЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ \_\_\_\_\_ КОНКОРДАНТНОСТЬ БОЛЕЗНИ У \_\_\_\_\_ БЛИЗНЕЦОВ, ЖИВУЩИХ В \_\_\_\_\_ УСЛОВИЯХ**

- 1) низкая; одинайцевых; разных, резко контрастирующих
- 2) высокая; разнаяйцевых; одинаковых
- 3) высокая; одинайцевых; разных, резко контрастирующих
- 4) низкая; разнаяйцевых; одинаковых

### **В РЕАКЦИИ ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ СИНТЕЗ**

- 1) белка на матричной РНК
- 2) второй цепи ДНК на матрице кДНК
- 3) кДНК на матрице РНК
- 4) РНК на матрице ДНК

### **У СУПРУГОВ, ИМЕЮЩИХ ГРУППУ КРОВИ 0, МОГУТ БЫТЬ ДЕТИ С ГРУППОЙ КРОВИ**

- 1) В
- 2) 0
- 3) АВ
- 4) А

### **ИНИЦИАЦИЯ ПРОЦЕССА ИНАКТИВАЦИИ ОДНОЙ ИЗ X-ХРОМОСОМ В ЖЕНСКИХ КЛЕТКАХ СВЯЗАНА С**

- 1) правильным прохождением делящихся соматических клеток через точку рестрикции интерфазы
- 2) особенностями их репликации
- 3) особенностями связывания ДНК X-хромосом со специфическими хромосомными

белками

4) активацией специфического гена, расположенного в пределах X-хромосомы

### **РЕПЛИКАЦИЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ПРОЦЕСС**

- 1) фиксации изменений в синтезируемой ДНК
- 2) синтеза информационных РНК
- 3) удвоения молекул ДНК в ходе клеточного цикла
- 4) исправления повреждений в молекулах ДНК

### **МЕТОД ИЗОЭЛЕКТРОФОКУСИРОВАНИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ ИЗУЧЕНИИ**

- 1) мукополисахаридов
- 2) ДНК
- 3) белков
- 4) РНК

### **ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ ЦЕНТРОМЕРОСПЕЦИФИЧНЫХ ДНК-ЗОНДОВ ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИКА**

- 1) числовых нарушений хромосом
- 2) сбалансированных транслокаций
- 3) несбалансированных транслокаций
- 4) парацентрических инверсий

### **СХОДИМОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) межсерийная воспроизводимость
- 2) внутрисерийная воспроизводимость
- 3) близкое значение дублей калибраторов
- 4) близость полученного значения к идеальному (установленному) значению

### **ГЕНЕТИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ РИСКА ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) носительство одним из родителей полиморфных вариантов спутничных нитей
- 2) наличие мутаций AZFa у отца
- 3) носительство одним из родителей сбалансированной хромосомной перестройки
- 4) носительство одним из родителей увеличенных гетерохроматиновых сегментов

### **ЭКСПАНСИЯ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ДНК В ЭКЗОНАХ ГЕНОВ ПРИВОДИТ К**

- 1) увеличению уровня транскрипции гена
- 2) синтезу аномального белкового продукта
- 3) накоплению белкового продукта гена в цитоплазме
- 4) увеличению уровня трансляции мРНК

### **ИЗМЕНЕНИЕ АКТИВНОСТИ ГЕНОВ В РЕЗУЛЬТАТЕ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ НАЗЫВАЕТСЯ ЭФФЕКТОМ**

- 1) положения
- 2) селекционным

- 3) основателя
- 4) «бутылочного горлышка»

**РЕКОМЕНДУЕМЫЙ РЕЖИМ ЗАМЕНЫ ОДНОРАЗОВЫХ ПАКЕТОВ, ЕМКОСТЕЙ В МЕСТАХ ОБРАЗОВАНИЯ ОТХОДОВ КЛАССА «Б» – ПО МЕРЕ НАКОПЛЕНИЯ, НО НЕ РЕЖЕ ЧЕМ**

- 1) 1 раз в 24 час
- 2) 1 раз в 72 часа
- 3) 1 раза в смену
- 4) 1 раз в день

**ГАМЕТОГЕНЕЗОМ НАЗЫВАЮТ**

- 1) процесс развития половых клеток
- 2) процесс слияния гамет
- 3) создание искусственных гамет
- 4) формирование бластоцисты

**ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАТРИЯ В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) пламенная фотометрия
- 2) спектрофотометрия
- 3) колориметрия
- 4) титрометрия

**К КЛИНИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ СИНДРОМА ЛЕША – НАЙЯНА ОТНОСЯТ**

- 1) почечнокаменную болезнь, поражение ЦНС, патологию суставов
- 2) скелетные дисплазии
- 3) рвоту, диарею, гипотрофию
- 4) гидроцефалию

**АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ТИП1 ОПРЕДЕЛЯЮТ В КЛЕТКАХ**

- 1) печени
- 2) лейкоцитах
- 3) эритроцитах
- 4) тромбоцитах

**ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА С ПОМОЩЬЮ НУКЛЕАЗ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) ZFN, TALEN, CRISPR/Cas9
- 2) PIM1, ZFN, TALEN
- 3) TALEN, CRISPR, TGFb
- 4) CRISPR, IL12

**ХРОМАТИН-ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ КЛЕТКИ (ОДНО ТЕЛЬЦЕ БАРРА) СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ О ПРИСУТСТВИИ В КАРИОТИПЕ**

- 1) двух Y-хромосом
- 2) одной Y-хромосомы
- 3) одной X-хромосомы
- 4) двух X-хромосом

#### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,i(18)(q10) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) инсерции
- 2) парацентрической инверсии
- 3) изохромосомы
- 4) перицентрической инверсии

#### **ПРОЦЕСС РЕПЛИКАЦИИ ДНК У ЭУКАРИОТ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) неконсервативным
- 2) однонаправленным
- 3) двунаправленным
- 4) консервативным

#### **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА (НБО) ОТ ДРУГИХ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТЛИЧАЕТ**

- 1) наличие биохимических маркеров, позволяющих диагностировать заболевания
- 2) низкая частота в популяции
- 3) наличие преимущественно точковых мутаций в ассоциированных с НБО генах
- 4) низкая пенетрантность

#### **ЧАСТОТА СИНДРОМА ДИСОМИИ Y-ХРОМОСОМЫ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1000
- 2) 1:7000
- 3) 1:10 000
- 4) 1:100 000

#### **БЛОТ-ГИБРИДИЗАЦИЯ ПО САУЗЕРНУ**

- 1) гибридизация меченых ДНК зондов с фрагментами исследуемой ДНК на мембранах после электрофореза
- 2) гибридизация меченых РНК зондов с фрагментами ДНК на мембранах
- 3) выявление белков на мембранах после электрофореза при помощи меченых зондов
- 4) электрофоретическое разделение фрагментов НК после обработки эндонуклеазами рестрикции

#### **МНОГОЦВЕТНЫЙ FISH (mFISH) ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ**

- 1) перицентрических инверсий
- 2) анеуплоидий половых хромосом в интерфазных ядрах
- 3) хромосомных транслокаций в метафазных клетках
- 4) анеуплоидий по ауто索мам в интерфазных ядрах

## **КЛЕТКИ КРОВИ, КОТОРЫЕ ДЕЛЯТСЯ ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ В ПРИСУТСТВИИ ФГА - ЭТО**

- 1) лимфоциты
- 2) нейтрофилы
- 3) моноциты
- 4) эритроциты

## **ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ РНК ИСПОЛЬЗУЕТСЯ**

- 1) рестриктаза
- 2) протеиназа
- 3) лигаза
- 4) обратная транскриптаза

## **ПРИ РАЗБАВЛЕНИИ КОНЦЕНТРИРОВАННЫХ КИСЛОТ, ВО ИЗБЕЖАНИЕ РАЗБРЫЗГИВАНИЯ, СЛЕДУЕТ ПЕРЕЛИВАТЬ**

- 1) быстро и большими порциями; воду в кислоту
- 2) медленно и маленькими порциями; воду в кислоту
- 3) медленно и маленькими порциями; кислоту в воду
- 4) быстро и большими порциями; кислоту в воду

## **ПОЛНАЯ МОНОСОМИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) отсутствием короткого плеча хромосомы
- 2) отсутствием хромосомы
- 3) дополнительной хромосомой
- 4) отсутствием длинного плеча хромосомы

## **ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДА SKY ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) диагностика парацентрических инверсий
- 2) анализ комплексных хромосомных перестроек, с вовлечением трех и более хромосом
- 3) детекция хромосомных микроделеций
- 4) диагностика перичентрических инверсий

## **ОСНОВНЫМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ МУКОПОЛИСАХАИДОЗА I ТИПА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) задержка психомоторного развития, умственная отсталость, грубые черты лица, пороки клапанов сердца, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов
- 2) мышечная гипотония, умственная отсталость, эпилепсия, грубые черты лица
- 3) нейросенсорная тугоухость, грубые черты лица, атаксия, спастическая параплегия
- 4) миалгия, гипертрофическая кардиомиопатия, спленомегалия, пигментная дегенерация сетчатки

## **ВЕРНЫМ УТВЕРЖДЕНИЕМ О РЕАЛИЗАЦИИ ПРИНЦИПА АВТОНОМИИ ЛИЧНОСТИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу страховой компании
- 2) генетическое тестирование выполняется по назначению лечащего врача без информирования пациента о его целях
- 3) генетическому тестированию должно предшествовать информирование пациента о целях, возможных результатах и о выборе, который может сделать пациент
- 4) генетическое тестирование пациента может быть осуществлено по запросу его родственников

**ОСНОВНЫМ БИОХИМИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ ПЕРОКСИСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ ИЗМЕНЕНИЕ УРОВНЯ**

- 1) активности пероксидазы
- 2) пипеколиновой кислоты
- 3) фитановой кислоты
- 4) очень длинноцепочечных жирных кислот

**ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ КДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ РНК ИСПОЛЬЗУЮТ ФЕРМЕНТ**

- 1) рестриктазу
- 2) обратную транскриптазу
- 3) ДНК-полимеразу
- 4) лигазу

**МЕСТО РАСПОЛОЖЕНИЯ ГЕНА В ХРОМОСОМЕ ОБОЗНАЧАЕТСЯ ТЕРМИНОМ**

- 1) генотип
- 2) маркер
- 3) аллель
- 4) локус

**МОЛЕКУЛА ДНК НЕ СОДЕРЖИТСЯ В СВОЕМ СОСТАВЕ**

- 1) аденин
- 2) урацил
- 3) гуанин
- 4) тимин

**СПОСОБОМ ВЗЯТИЯ КРОВИ ПРИ ИНВАЗИВНОМ МЕТОДЕ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) внутривенный
- 2) ретроперитонеальный
- 3) трансабдоминальный
- 4) ретроренальный

**ДЛЯ АКРОЦЕНТРИЧЕСКИХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ИНТЕРВАЛ ЦЕНТРОМЕРНОГО ИНДЕКСА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 30-15
- 2) 45-26

3) 50-46

4) 10-0

### **ПРИНЦИП МЕТОДА МНОГОЦВЕТНОЙ FISH, ПОЗВОЛЯЮЩЕГО ИДЕНТИФИЦИРОВАТЬ КАЖДУЮ ХРОМОСОМУ В КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА, ОСНОВАН НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ**

- 1) комбинаторного мечения цельнохромосомных зондов
- 2) набора 23 разных флуорохромов для мечения зондов
- 3) набора 23 разных фильтров флуоресцентного микроскопа
- 4) 23 цельноплечевых зондов

### **ЭНХАНСЕРАМИ/САЙЛЕНСЕРАМИ СПЛАЙСИНГА НАЗЫВАЮТ**

- 1) последовательности пре-мРНК, регулирующие процесс распознавания сайта сплайсинга
- 2) последовательности ДНК, участвующие в инициации/репрессии сплайсинга генов
- 3) особые белки, принимающие участие в образовании синаптонемного комплекса
- 4) белки, продукты других генов, регулирующие процесс распознавания сайта сплайсинга

### **НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ**

- 1) флуоресцентной гибридизации IN SITU
- 2) бисульфитного секвенирования ограниченных выборок локусов
- 3) хромосомного микроматричного анализа
- 4) высокопроизводительного параллельного секвенирования

### **АНОМАЛИЕЙ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ ОБУСЛОВЛЕН СИНДРОМ**

- 1) Патау
- 2) Дауна
- 3) Клайнфельтера
- 4) Эдвардса

### **НАКОПЛЕНИЕ В СЕМЬЕ ТАКИХ ОПУХОЛЕЙ, КАК РАК ТОЛСТОЙ КИШКИ, РАК ЭНДОМЕТРИЯ, РАК ЯИЧНИКОВ, РАК ПОЧКИ, РАК ГОЛОВНОГО МОЗГА НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ**

- 1) синдрома Ли-Фраумени
- 2) синдрома Линча
- 3) синдрома Коудена
- 4) семейного аденоматозного полипоза

### **СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) трисомией хромосомы 13
- 2) моносомией X-хромосомы
- 3) трисомией хромосомы 21
- 4) трисомией хромосомы 18

**ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАЛИЧИЕ У ПЛОДА СИНДРОМА ДАУНА ПОСЛЕ УЛЬТРАЗВУКОВОГО СКРИНИНГА ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА ЯВЛЯЕТСЯ РАСШИРЕНИЕ ТОЛЩИНЫ ВОРОТНИКОВОГО ПРОСТРАНСТВА (В ММ)**

- 1) до 2
- 2) до 1
- 3) до 3
- 4) более 3

**НАЛИЧИЕ МУТАЦИИ L858R В 21 ЭКЗОНЕ ГЕНА EGFR ПРИ РАКЕ ЛЕГКОГО СВЯЗАНО С ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ К**

- 1) олапарибу
- 2) кризотинибу
- 3) гефитинибу
- 4) тамоксифену

**ПРИ СИНДРОМЕ ПРАДЕРА – ВИЛЛИ И СИНДРОМЕ АНГЕЛЬМАНА ПОВРЕЖДАЕТСЯ ОДИН И ТОТ ЖЕ ЛОКУС ДЛИННОГО ПЛЕЧА \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМЫ**

- 1) 11
- 2) 15
- 3) 8
- 4) 21

**ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИ БЕЗОПАСНЫЕ ОТХОДЫ, ПО СОСТАВУ БЛИЗКИЕ К ТВЕРДЫМ БЫТОВЫМ ОТХОДАМ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) А
- 2) Б
- 3) В
- 4) Г

**РОЛЬ СУМОИЛИРОВАНИЯ ГИСТОНОВ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) активации транскрипции
- 2) регуляции процесса репликации
- 3) фосфорилировании гистона H1 при конденсации хроматина
- 4) привлечении гистоновых деацетилаз в область модификации хроматина

**СРЕДИ КОЛИЧЕСТВЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ХРОМОСОМ В ПОСТНАТАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА НЕ ВЫЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) моносомии
- 2) гаплоидии
- 3) трисомии
- 4) полиплоидии

**ЛОКУС-СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗОНДЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) клонированные фрагменты ДНК, характерные для определенных локусов определенных хромосом

- 2) клонированные последовательности сателлитной ДНК
- 3) ДНК хромосомных фрагментов разной длины
- 4) ДНК хромосомных фрагментов длиной не более 200 т.п.о.

### **РАЗДЕЛЕНИЕ ФРАГМЕНТОВ ДНК ПРИ ГЕЛЬ-ЭЛЕКТРОФОРЕЗЕ ПРОИСХОДИТ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) разницы длин фрагментов
- 2) количества АТ-пар в фрагменте
- 3) частоты гуанина в изучаемом фрагменте
- 4) плотности водородных связей

### **ЕМКОСТИ/ПАКЕТЫ ДЛЯ СБОРА ОТХОДОВ КЛАССА «Б» ИМЕЮТ \_\_\_\_ ЦВЕТ**

- 1) желтый
- 2) белый
- 3) красный
- 4) черный

### **НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ РЕКОМЕНДУЕТСЯ НАПРАВЛЯТЬ**

- 1) всех новорожденных
- 2) пациентов, страдающих бесплодием
- 3) детей в возрасте до 10 лет
- 4) всех взрослых

### **ДЕЛЕЦИЯ 4-Х НУКЛЕОТИДОВ С 13 ПО 16 ПОЗИЦИЮ ЗАПИСЫВАЕТСЯ КАК**

- 1) с.13\_16del
- 2) р.13\_16del
- 3) с.13del16
- 4) р.13del16

### **РЕПЛИКАЦИЕЙ ДНК НАЗЫВАЮТ**

- 1) исправление ошибок, возникших в процессе удвоения ДНК
- 2) вырезание интронов из матричной РНК
- 3) синтез РНК
- 4) процесс точного удвоения молекулы ДНК

### **НАИБОЛЕЕ ЛЕГКОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ФОРМОЙ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА I ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ**

- 1) Шейе
- 2) Хантера
- 3) Гурлер
- 4) Гурлер-Шейе

### **ОГРАНИЧЕНИЕМ МЕТОДА R<sub>x</sub>-FISH ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) невысокая разрешающая способность в диагностике субмикроскопических хромосомных aberrаций

- 2) необходимость использования дополнительных наборов светофильтров
- 3) необходимость наличия вивария в лаборатории
- 4) необходимость получения для диагностики препаратов метафазных хромосом из лимфоцитов периферической крови приматов

### **ГЛАВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) макроглоссия
- 2) лицевой дизморфизм, который получил название «лицо эльфа»
- 3) медуллобластома
- 4) нефробластома

### **МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПАРАЦЕНТРИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ ИНВЕРСИИ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МЕТОДА**

- 1) микроматричного хромосомного анализа (aCGH)
- 2) многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- 3) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 4) спектрального кариотипирования (SKY)

### **ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТАРНЫЙ МОЗАИЦИЗМ I ТИПА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕМ**

- 1) хромосомной аномалии в клетках внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток цитотрофобласта и клеток эмбрионального происхождения
- 2) хромосомной аномалии в клетках цитотрофобласта при нормальном кариотипе внезародышевой мезодермы и клеток эмбрионального происхождения
- 3) мозаичной хромосомной аномалии в клетках эмбрионального происхождения, цитотрофобласта ворсин хориона и внезародышевой мезодермы
- 4) хромосомной аномалии и в клетках цитотрофобласта хориона, и в клетках внезародышевой мезодермы при нормальном кариотипе клеток эмбрионального происхождения

### **В КУЛЬТИВИРОВАННЫХ КЛЕТКАХ АМНИОТИЧЕСКОЙ ЖИДКОСТИ НЕВОЗМОЖНО ПРОВЕСТИ ОПРЕДЕЛЕНИЕ**

- 1) кариотипа
- 2) активности ферментов
- 3) альфа-фетотопротейна
- 4) X- и Y-полового хроматина

### **ПРИ СИНДРОМЕ БЕКВИТА-ВИДЕМАНА \_\_\_\_\_ ПРИВОДИТ К ПОТЕРЕ ИМПРИНТИНГА ПРИВОДИТ К ПОТЕРЕ ИМПРИНТИНГА Ц1Т1 И ЕГО БИАЛЛЕЛЬНОЙ ЭКСПРЕССИИ**

- 1) материнская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 2
- 2) отцовская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 1
- 3) отцовская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 2

4) материнская однородительская дисомия или аномальное метилирование импринтированного района 1

**НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ СО ЗНАЧИТЕЛЬНО ПОВЫШЕННЫМ РИСКОМ РАЗВИТИЯ МЕНИНГИОМЫ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) МЭН (RET)
- 2) ретинобластома (RB)
- 3) нейрофиброматоз 2 (NF2)
- 4) синдром фон Хиппель-Линдау (VHL)

**УРОВЕНЬ АММИАКА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ**

- 1) аргинин-янтарной ацидурии и цитруллинемии
- 2) ксантуреновой ацидурии
- 3) гиперпролинемии
- 4) лейцинозе

**ЭТИОЛОГИЕЙ СИНДРОМА АНГЕЛЬМАНА МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ**

- 1) однородительская дисомия по хромосоме 15 отцовского происхождения
- 2) однородительская дисомия по хромосоме 15 материнского происхождения
- 3) микроделеция локуса 15q11-q13 на отцовском гомологе
- 4) триплоидия

**БОЛЕЗНИ ИМПРИНТИНГА ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) последствия радиоактивного воздействия на геном
- 2) мультифакториальные заболевания
- 3) патологию митохондриальных генов
- 4) заболевания, обусловленные родительским типом унаследованного патологического гена

**В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКИХ ЦЕЛЯХ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПОЛИМОРФИЗМА**

- 1) высокоповторяющиеся последовательности ДНК
- 2) кодирующие последовательности ДНК
- 3) некодирующие уникальные последовательности ДНК
- 4) гипервариабельные тандемные мини- и микроповторы ДНК

**ГЕНОМ-СУПРЕССОРОМ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА, НА ПРИМЕРЕ КОТОРОГО БЫЛА СФОРМУЛИРОВАНА ДВУХУДАРНАЯ ТЕОРИЯ КАНЦЕРОГЕНЕЗА КНАДСОНА, БЫЛ**

- 1) RB1
- 2) TP53
- 3) VHL
- 4) APC

**ОСОБЬ С ОДИНАКОВЫМИ АЛЛЕЛЯМИ ОДНОГО ГЕНА НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) монозиготной

- 2) гетерозиготой
- 3) гомозиготой
- 4) гемизиготной

### **ЭКСПОРТ БЕЛКОВ И ВЕЩЕСТВ ЧЕРЕЗ ЯДЕРНУЮ ПОРУ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ**

- 1) экспортины
- 2) ламины
- 3) саркогликаны
- 4) динамины

### **ГРУППА ПРОГРЕССИРУЮЩИХ МЫШЕЧНЫХ ДИСТРОФИЙ, ДЛЯ КОТОРЫХ ХАРАКТЕРНО ИЗОЛИРОВАННОЕ ИЛИ ПРЕИМУЩЕСТВЕННОЕ ПОРАЖЕНИЕ МЫШЦ ПЛЕЧЕВОГО И ТАЗОВОГО ПОЯСОВ КОНЕЧНОСТЕЙ, НАЗЫВАЕТСЯ \_\_\_\_\_ ДИСТРОФИЯМИ**

- 1) поясно-конечностными мышечными
- 2) смешанными
- 3) гидропическими
- 4) мезенхимальными

### **ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА НАРУШЕН ОБМЕН**

- 1) цинка
- 2) кальция
- 3) меди
- 4) холестерина

### **ВИРУСНЫЕ ОНКОГЕНЫ ГОМОЛОГИЧНЫ**

- 1) генам-супрессорам
- 2) протоонкогенам
- 3) транспортной РНК
- 4) генам хлоропластов

### **МОЗАИЦИЗМ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ МОЖЕТ БЫТЬ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) нерасхождения хромосом во время мейоза
- 2) нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
- 3) нарушением деления яйцеклетки
- 4) нарушением деления сперматозоида

### **ДЛЯ АНАЛИЗА МЕТОДОМ ПДРФ ВАРИАНТА, ВЫЯВЛЕННОГО В ГЕНЕ NF1 МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ, ИСПОЛЬЗУЮТ ЭНДОНУКЛЕАЗУ РЕСТРИКЦИИ**

- 1) DdeI с сайтом узнавания C<sup>A</sup>TNAG
- 2) Hpy188I с сайтом узнавания TCN<sup>A</sup>GA
- 3) StyI с сайтом узнавания C<sup>A</sup>CWWGG
- 4) AclI с сайтом узнавания GT<sup>A</sup>MKAC

## **ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЕМ**

- 1) комбинированным
- 2) полигенным
- 3) моногенным
- 4) мультигенным

## **ФОРМИРОВАНИЕ ЭПИБЛАСТА ЭМБРИОНА НА СТАДИИ МОРУЛЫ НАРУШАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) мутаций в генах рибосомных РНК
- 2) мутаций в гомеозисных генах
- 3) мутаций в гене метилтрансферазы CARM
- 4) нарушений репликации митохондриальной ДНК яйцеклеток

## **СООТНОШЕНИЕ РАЗНОПОЛЫХ ПАР СРЕДИ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 100

## **СУБСТРАТОМ ДЛЯ НЕАЛЛЕЛЬНОЙ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) теломерные повторы
- 2) GC-богатые районы
- 3) кластеры низкокопийных повторов
- 4) AT-богатые районы

## **МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) экспрессивности гена
- 2) нормы реакции генотипа
- 3) мутационных изменений генотипа
- 4) пенетрантности гена

## **ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА WAGR ПРИМЕНЯЮТ ДНК – АНАЛИЗ ГЕНА**

- 1) RAI1
- 2) WT1
- 3) JAG1
- 4) NSD1

## **ЗАКЛЮЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА, ПРОВЕДЕННОГО С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (ARRAY-CGH), ДОЛЖНО СОДЕРЖАТЬ ИНФОРМАЦИЮ**

- 1) о полиморфных вариантах хромосом, регистрируемых у здоровых индивидов
- 2) о любых обнаруженных изменениях копийности участков ДНК (CNV)
- 3) о патогенетически значимых хромосомных мутациях
- 4) только о мутациях, соответствующих известным хромосомным синдромам

**ПРИЧИНОЙ ЗАБОЛЕВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ (СМБ) ЯВЛЯЕТСЯ ЭКСПАНСИЯ ПОВТОРА CGG, РАСПОЛОЖЕННОГО В 5'-НЕТРАНСЛИРУЕМОЙ ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1; ДЛИНА ПОВТОРА СВЫШЕ 200 КОПИЙ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ПОЛНУЮ МУТАЦИЮ, АССОЦИИРОВАННУЮ С АНОМАЛЬНЫМ**

- 1) деметилированием промоторной области гена AR
- 2) деметилированием промоторной области гена FMR1
- 3) метилированием промоторной области гена FMR1
- 4) метилированием промоторной области гена AR

**СПЕЦИФИЧНОСТЬ ТЕСТА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК ДОЛЯ**

- 1) истинно положительных результатов из всех результатов у больных
- 2) ложно положительных результатов из всех результатов у здоровых
- 3) ложно отрицательных результатов из всех результатов у всех больных
- 4) истинно отрицательных результатов из всех результатов у здоровых

**ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ КДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ ИЗ БИОЛОГИЧЕСКОГО ОБРАЗЦА РНК ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) эндонуклеазу рестрикции
- 2) ДНК-полимеразу
- 3) обратную транскриптазу
- 4) лигазу

**ГЕНЫ В КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА НАХОДЯТСЯ**

- 1) только в ядре
- 2) в ядре и митохондриях
- 3) в эндоплазматическом ретикулуме
- 4) только в митохондриях

**ДУПЛИКАЦИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) Dup
- 2) dup
- 3) D
- 4) DUP

**ТРАНСКРИБИРУЕТСЯ ПРИМЕРНО ДО \_\_\_\_\_ % ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА**

- 1) 3
- 2) 10
- 3) 50
- 4) 80

**В ПРОЦЕССЕ РЕПАРАЦИИ ПРОИСХОДИТ**

- 1) синтез РНК на матрице ДНК
- 2) устранение повреждений РНК
- 3) устранение повреждений ДНК

4) синтез второй цепи ДНК на ДНК матрице

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ТРИПЛОИДНОГО КАРИОТИПА С ДВУМЯ Х-ХРОМОСОМАМИ И ОДНОЙ Y-ХРОМОСОМОЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 69,XXY
- 2) 69,XXX
- 3) 47,XY,+13
- 4) 46,XY

**ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ**

- 1) выявления лиц с повышенными интеллектуальными способностями для создания им благоприятных условий жизни
- 2) подтверждения клинического диагноза наследственного заболевания
- 3) снижения частоты мутаций в популяции
- 4) создания «здорового» общества путем искусственного отбора

**АПОПТОЗОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) деконденсация хромосом
- 2) клеточное деление
- 3) запрограммированная клеточная гибель
- 4) клеточная репликация

**ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ СИНДРОМА БЛУМА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) декомпактизация гетерохроматиновых последовательностей в крупных блоках гетерохроматина на хромосомах 1, 9, 15, 16 и Y
- 2) увеличение частоты сестринских хроматидных обменов
- 3) хромотрипсис
- 4) индукция множественных хромосомных транслокаций

**МЕТОДОМ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ, ОСНОВАННЫМ НА ПРИНЦИПЕ КОНКУРЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ ДНК-БИБЛИОТЕК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) спектральное карiotипирование хромосом
- 2) флуоресцентная *in situ* гибридизация
- 3) сравнительная геномная гибридизация
- 4) супрессионная *in situ* гибридизация

**СПОСОБОМ ДЕЛЕНИЯ, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИМ ПОСТОЯНСТВО ХРОМОСОМНОГО НАБОРА В РЯДУ ПОКОЛЕНИЙ КЛЕТОК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) амитоз
- 2) кроссинговер
- 3) мейоз
- 4) митоз

**НА ФОТОГРАФИИ ПААГ ПРЯМОУГОЛЬНИКА ПРЕДСТАВЛЕН АНАЛИЗ МЕТИЛИРОВАНИЯ ПРОМОТОРНОЙ**

**ОБЛАСТИ ГЕНА FMR1 У ПАЦИЕНТОВ МУЖСКОГО ПОЛА. В НЕЧЕТНЫХ ДОРОЖКАХ МАТРИЦЕЙ ДЛЯ ПЦР БЫЛА ДНК, ОБРАБОТАННАЯ МЕТИЛЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ ФЕРМЕНТОМ, В ЧЕТНЫХ – ИНТАКТНАЯ ДНК. ДНК БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ МАРТИНА-БЕЛЛ НАХОДИТСЯ В ДОРОЖКАХ**

- 1) 14-15
- 2) 10-11
- 3) 8-9
- 4) 12-13

**ЭКСПАНСИЯ GAA-ПОВТОРОВ В ИНТРОНЕ 1 ГЕНА FXN ПРИ АТАКСИИ ФРИДРЕЙХА ОБУСЛОВЛИВАЕТ**

- 1) преждевременную терминацию трансляции
- 2) ингибирование элонгации транскрипции
- 3) активацию экспрессии малой ядерной интерферирующей РНК
- 4) гиперметилирование регуляторной области гена

**ГЕН, БЕЛОК КОТОРОГО УЧАСТВУЕТ В ФОРМИРОВАНИИ ДИСТРОФИН-ДИСТРОГЛИКАНОВОГО КОМПЛЕКСА САРКОЛЕММЫ МЫШЕЧНЫХ КЛЕТОК**

- 1) PYGM
- 2) ALDOA
- 3) RYR1
- 4) SGCA

**ОПЛОДОТВОРЕНИЕ У ЧЕЛОВЕКА ОБЫЧНО ПРОИСХОДИТ В**

- 1) яичнике
- 2) ампулярной части яйцевода
- 3) семенных пузырьках
- 4) эпителии матки

**ПРИНЦИП КОМБИНАТОРНОГО МЕЧЕНИЯ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ МНОГОЦВЕТНОГО ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ ОСНОВАН НА ИСПОЛЬЗОВАНИИ**

- 1) комбинаций флуорохромов для мечения 24 хромосомо-специфичных ДНК-библиотек
- 2) 24 различных флуорохромов для мечения хромосомо-специфичных ДНК-библиотек на все хромосомы в кариотипе человека
- 3) небольшого числа отдельных флуорохромов и их комбинаций для мечения ДНК-библиотек 24 хромосом в кариотипе человека
- 4) различных пропорций в комбинации флуорохромов для мечения хромосомо-специфичных ДНК-библиотек

**ТРИСОМИЕЙ НАЗЫВАЮТ**

- 1) наличие в кариотипе трех гомологичных хромосом
- 2) изменение числа хромосом в диплоидном наборе, не кратное гаплоидному
- 3) наличие в кариотипе трех гаплоидных наборов хромосом
- 4) наличие в диплоидном наборе только одной хромосомы из двух гомологов

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 45,X[13]/46,XX[12] УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ МОНОСОМИИ**

- 1) хромосомы 12 в мозаичной форме
- 2) X-хромосомы
- 3) хромосомы 13 в мозаичной форме
- 4) X-хромосомы в мозаичной форме

### **ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БОЛЬНЫХ С ЛИМФОМАМИ ОПТИМАЛЬНЫМ МАТЕРИАЛОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ФГА-стимулированные клетки периферической крови
- 2) трепанобиоптат
- 3) пунктат костного мозга
- 4) биоптат пораженных лимфоузлов

### **ХРОМОСОМНАЯ МИКРОДИССЕКЦИЯ ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) получение ДНК-зондов для сравнительной геномной гибридизации
- 2) создание ДНК-библиотек, обогащенных фракциями гетерохроматина
- 3) редактирование хромосомного набора за счет элиминации aberrантной или сверхчисленной хромосомы
- 4) идентификацию происхождения aberrантного хромосомного материала в кариотипе за один раунд обратной *in situ* гибридизации

### **ДЛЯ ТАЛАССЕМИИ БЕТА ОПИСАН ДВОЙНОЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ АД/АР. КАКОЙ ТИП МУТАЦИЙ ЧАЩЕ ВСЕГО ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ АД ФОРМАХ?**

- 1) нонсенс замены
- 2) делеции/инсерции
- 3) миссенс замены
- 4) мутации сайтов сплайсинга

### **ПОДАВЛЯЮЩЕЕ БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ СВЯЗАНО С МУТАЦИЯМИ В**

- 1) протоонкогенах
- 2) генах-супрессорах опухолевого роста
- 3) генах транспортных РНК
- 4) генах «домашнего хозяйства»

### **CISS-МЕТОД ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) диагностику парацентрических инверсий
- 2) выявление хромосомных микроделеций
- 3) детекцию комплексных хромосомных транслокаций
- 4) выявление хромосомных микродупликаций

### **САМОЙ КОРОТКОЙ СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) S
- 2) G1

- 3) митоз
- 4) G2

**К МУТАЦИЯМ, НЕ ПЕРЕДАЮЩИМСЯ ПОТОМКАМ, ОТНОСЯТ**

- 1) соматические
- 2) генеративные
- 3) аутосомно-доминантные
- 4) аутосомно-рецессивные

**ПАРЫ ХРОМОСОМ 1, 2 И 3 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) A
- 2) B
- 3) C
- 4) D

**СОДЕРЖАНИЕ ГЕНОВ В ГАПЛОИДНОМ НАБОРЕ ХРОМОСОМ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) фенотипом
- 2) геномом
- 3) кариотипом
- 4) генотипом

**СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ГЕНОВ ОРГАНИЗМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) кариограмму
- 2) генофонд
- 3) фенотип
- 4) генотип

**ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЕ G-ОКРАШИВАНИЕ ПРЕПАРАТОВ ПРОМЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВИЗУАЛИЗАЦИЮ НЕ МЕНЕЕ \_\_\_\_\_ СЕГМЕНТОВ НА ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР**

- 1) 300-400
- 2) 850-1000
- 3) 650-800
- 4) 400-650

**РЕАГЕНТОМ ДЛЯ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ, НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ К ТЕМПЕРАТУРНОМУ РЕЖИМУ ХРАНЕНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) буфер для реакции
- 2) смесь дезоксинуклеотидтрифосфатов
- 3) образец ДНК (матрица)
- 4) ДНК-полимераза

**ПРАВИЛО ЧАРГАФФА – ЭТО**

- 1) A=Ц и T=Г

- 2) Г=А и Т=Ц
- 3) Г=Ц и А=Т
- 4) Т=Г и Т=Ц

### **У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ**

- 1) кариотип 47,XY;
- 2) кариотип 45,X
- 3) кариотип 46,XX
- 4) кариотип 47,XXY;

### **ИСПРАВЛЕНИЕ МУТАЦИЙ В КЛЕТКЕ ПРОИСХОДИТ БЛАГОДАРЯ ПРОЦЕССУ**

- 1) рекомбинации
- 2) трансляции
- 3) репликации
- 4) репарации

### **ДЛЯ ОБОЗНАЧЕНИЯ МЕТОДОВ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ТРЕХБУКВЕННАЯ СИСТЕМА, В КОТОРОЙ ПЕРВАЯ БУКВА ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации
- 2) основной метод бэндинга
- 3) первую букву в фамилии автора, предложившего метод окрашивания
- 4) название красителя

### **ДНК-ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ БЫВАЕТ**

- 1) прямая и косвенная
- 2) прямая и обратная
- 3) прямая и непрямая
- 4) непрямая и косвенная

### **ПРИЧИНОЙ ПОЯВЛЕНИЯ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нарушение овуляции
- 2) нарушение митоза
- 3) разделение зиготы на две закладки
- 4) овуляция нескольких яйцеклеток

### **В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ**

- 1) оценки соотносительной роли генетических и средовых факторов в развитии признака
- 2) для оценки частоты возникновения мутаций
- 3) определения частоты патологического аллеля в популяции
- 4) установления наследственного характера заболевания

### **ДИАГНОЗ «ИСТИННЫЙ МОЗАИЦИЗМ» УСТАНОВЛИВАЕТСЯ В ТОМ СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ОДНА И ТА ЖЕ ХРОМОСОМНАЯ АНОМАЛИЯ ОБНАРУЖЕНА В**

- 1) одной клетке и не подтверждается при анализе дополнительных клеток на

препаратах из одного культурального флакона

- 2) двух или более клетках на препаратах из одного культурального флакона, но не подтверждается при анализе дополнительных клеток из других независимых культур
- 3) двух клетках на препаратах из одного культурального флакона, но не подтверждается при анализе дополнительных клеток из других независимых культур
- 4) двух или более клетках из двух и более независимых культур

### **ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТ-УРИДИЛТРАНСФЕРАЗЫ ПРОВОДЯТ В**

- 1) пятнах высушенной крови и/или в цельной крови с гепарином
- 2) пятнах высушенной крови и/или в цельной крови с ЭДТА
- 3) цельной крови с ЭДТА и/или в цельной крови с цитратом
- 4) пятнах высушенной крови и/или в цельной крови с цитратом

### **ПРОЦЕСС ВОССТАНОВЛЕНИЯ ПОВРЕЖДЕННОЙ СТРУКТУРЫ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) репарацией
- 2) рестрикцией
- 3) конденсацией
- 4) лигированием

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,der(10)t(10;13)(p15.3;q21.33)dmат УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) триплоидии
- 2) реципрокной транслокации
- 3) нереципрокной транслокации
- 4) Робертсоновской транслокации

### **КАРИОТИП 47,XY,+18 СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Эдварса
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Дауна

### **К НАИБОЛЕЕ МНОГОЧИСЛЕННЫМ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА ГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРАМ ОТНОСЯТ**

- 1) микросателлиты
- 2) сайты рестрикции
- 3) минисателлиты
- 4) однонуклеотидные полиморфизмы

### **ОДНОНУКЛЕОТИДНАЯ ЗАМЕНА, В РЕЗУЛЬТАТЕ КОТОРОЙ ИЗМЕНЕННЫЙ КОДОН НАЧИНАЕТ КОДИРОВАТЬ ДРУГУЮ АМИНОКИСЛОТУ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) нонсенс-мутацией
- 2) миссенс-мутацией
- 3) экспансией повторов

4) мутацией сайта сплайсинга

#### **НАРУШЕНИЕ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ В МИТОЗЕ ОБУСЛОВЛЕНО**

- 1) нарушением убиквитилирования циклина В
- 2) мутациями в генах киназ кинетохоров
- 3) мутациями в гене геминина
- 4) мутациями в гене pRb

#### **ЭКСТРЕМАЛЬНАЯ АСИММЕТРИЧНАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ГОМОЛОГА Х-ХРОМОСОМЫ, ВОВЛЕЧЕННОГО В СБАЛАНСИРОВАННУЮ ТРАНСЛОКАЦИЮ «Х ; АУТОСОМА» ПРИВЕДЕТ К**

- 1) полному варианту частичной трисомии по аутосомному сегменту и дисомии по транслоцированному фрагменту Х-хромосомы
- 2) мозаичному варианту частичной трисомии по аутосомному сегменту и дисомии по транслоцированному фрагменту Х-хромосомы
- 3) мозаичному варианту частичной моносомии по аутосомному сегменту и дисомии по транслоцированному фрагменту Х-хромосомы
- 4) полному варианту частичной моносомии по аутосомному сегменту и дисомии по транслоцированному фрагменту Х-хромосомы

#### **ВТОРИЧНОЙ МУТАЦИЕЙ, ВОССТАНАВЛИВАЮЩЕЙ ГЕНЕТИЧЕСКУЮ ИНФОРМАЦИЮ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) репарация
- 2) рестрикция
- 3) редукция
- 4) реверсия

#### **ТИП МОДИФИКАЦИИ ГИСТОНОВ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЙСЯ В ХРОМАТИНЕ ЯДЕР МЛЕКОПИТАЮЩИХ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) фосфорилирование
- 2) аминирование
- 3) сумоилирование
- 4) ацетилирование

#### **ВЕРНЫМ УТВЕРЖДЕНИЕМ О СООБЩЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ РОДСТВЕННИКАМ ПАЦИЕНТА, ИМЕЮЩИМ РИСК РАЗВИТИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЛИ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия независимо от того, просят ли родственники об этом
- 2) врач должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию таким родственникам
- 3) врач не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
- 4) врач должен сообщить генетическую информацию таким родственникам пациента без его согласия, если они об этом попросят

## **ПАРАЦЕНТРИЧЕСКИЕ ИНВЕРСИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ПОВОРОТ ФРАГМЕНТА ХРОМОСОМЫ НА 180 ГРАДУСОВ, С ТОЧКАМИ РАЗРЫВА**

- 1) в q-плечах двух негомологичных хромосом
- 2) в p-плечах двух негомологичных хромосом
- 3) в обоих плечах хромосомы
- 4) только в одном из плечей хромосомы

## **ПЛАЗМИДАМИ НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) способные перемещаться участки хромосом
- 2) участки хромосом, содержащие полноразмерные гены
- 3) продукты полимеразной цепной реакции
- 4) циркулярные автономно реплицируемые генетические структуры клеток

## **ПРОЦЕССИНГ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) удвоение ДНК
- 2) созревание про-рНК в ядре
- 3) ассоциацию большой и малой субъединиц рибосомы
- 4) связывание репрессора с оператором

## **ИСТОРИЧЕСКИ ПЕРВЫМИ ОПИСАННЫМИ СИНДРОМАМИ РЕЦИПРОКНЫХ ХРОМОСОМНЫХ МИКРОДЕЛЕЦИЙ И МИКРОДУПЛИКАЦИЙ СТАЛИ СИНДРОМЫ**

- 1) Миллера-Дикера и микродупликации 17p13.3
- 2) Смит-Магенис и Потоки-Лупски
- 3) Ди Джорджи и проксимальной микродупликации 22q11.2
- 4) Вильямса-Бойрена и микродупликации 7q11.23

## **ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ «В» МОРФОЛОГИЧЕСКИ ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) большим метацентрикам
- 2) большим субметацентрикам
- 3) средним акроцентрикам
- 4) средним метацентрикам

## **ГЕНОМНЫЙ ИМПРИНТИНГ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) разновидность структурной перестройки хромосомы
- 2) создание синтетической хромосомы, содержащей искусственные центромеры и теломеры
- 3) частный случай ассортативности брака
- 4) дифференциальную экспрессию генов, зависящую от того, унаследованы они от матери или от отца

## **ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАЛИЧИЕ У ПЛОДА СИНДРОМА ДАУНА ПОСЛЕ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА ВТОРОГО ТРИМЕСТРА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) повышенный уровень ХГЧ в сочетании со сниженными уровнями АФП и свободного эстриола
- 2) пониженный уровень ХГЧ, АФП и свободного эстриола

- 3) пониженный уровень ХГЧ в сочетании со повышенным уровнем АФП и свободного эстриола
- 4) повышенный уровень ХГЧ и АФП в сочетании со сниженным уровнем свободного эстриола

### **БОЛЕЗНЬ ВОЛЬМАНА НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) аутосомно-доминантно
- 2) аутосомно-рецессивно
- 3) X-сцепленно рецессивно
- 4) X-сцепленно доминантно

### **НАСЛЕДСТВЕННУЮ ФОРМУ МЕЛАНОМЫ ФОРМИРУЮТ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) BRAF
- 2) CDKN2A
- 3) MLH1
- 4) BRCA1

### **С ЦЕЛЬЮ ПРОВЕДЕНИЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) клонированный фрагмент ДНК
- 2) акриламидный и агарозный гель
- 3) термостабильную полимеразу
- 4) ферменты рестрикции

### **МЕТОДОМ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО РАЗНООБРАЗИЯ ВОЗБУДИТЕЛЯ БЕШЕНСТВА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) МФА
- 2) секвенирование
- 3) электронная микроскопия
- 4) ИФА

### **ОДНОЙ ИЗ ОСНОВНЫХ ПРИЧИН (70-75% СЛУЧАЕВ) СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от матери
- 2) отцовская однородительская дисомия по хромосоме 15
- 3) делеция локуса 15q11-13 хромосомы 15, унаследованной от отца
- 4) материнская однородительская дисомия по хромосоме 15

### **РОЛЬ МОНО-УБИКВИТИНИЛИРОВАНИЯ ГИСТОНОВ H2BK120 ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) инициации и элонгации транскрипции
- 2) ингибировании транскрипции
- 3) фосфорилировании гистона H1 при конденсации хроматина
- 4) привлечении метелирующих ферментов в область данной модификации гистонов

### **ПРИМЕРНО ПОЛОВИНУ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЮТ**

- 1) интроны

- 2) промоторы
- 3) экзоны
- 4) повторы

**ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,del(5)(q13) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ ТЕРМИНАЛЬНОЙ ДЕЛЕЦИИ В \_\_\_\_\_ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ \_\_\_\_\_**

- 1) длинном; 5
- 2) коротком; 5
- 3) длинном; 13
- 4) коротком; 13

**ПРИ ПОЛНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ КАРИОТИП**

- 1) 92,XXXX
- 2) 47,XXY
- 3) 46,XY
- 4) 47,XXX

**ПРИЗНАК ИЛИ СООТВЕТСТВУЮЩИЙ АЛЛЕЛЬ, КОТОРЫЙ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ТОЛЬКО В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) мутантный
- 2) наследуемый
- 3) доминантным
- 4) рецессивным

**ПРИЗНАКОМ, НЕХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ТРИСОМИИ-Х, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие двух телец Барра
- 2) вторичная аменорея
- 3) крыловидная складка на шее
- 4) олигофрения

**ОДНИМ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) *H. pylori*
- 2) мутации в генах иммуноглобулинов
- 3) активация клеточного онкогена встроенным провирусом
- 4) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз

**НУЛЛИСОМИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ОТСУТСТВИЕМ \_\_\_\_\_ ХРОМОСОМ**

- 1) одной из гомологичных
- 2) обеих гомологичных
- 3) трех негомологичных
- 4) двух негомологичных

**К НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮЩИМСЯ КЛИНИЧЕСКИМ СИМПТОМАМ ПРИ МЛАДЕНЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ОТНОСЯТ**

- 1) спастический тетрапарез
- 2) синдром «вялого ребенка»
- 3) микроцефалию
- 4) частые респираторные инфекции

**ЕДИНСТВЕННАЯ СОВМЕСТИМАЯ С ЖИЗНЬЮ ПОЛНАЯ ФОРМА МОНОСОМИИ ПРИВОДИТ К РАЗВИТИЮ СИНДРОМА**

- 1) Шерешевского – Тернера
- 2) Клайнфелтера
- 3) Эдвардса
- 4) Патау

**ПОМУТНЕНИЕ РОГОВИЦЫ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ**

- 1) мукоподисахаридоза I типа
- 2) мукополисахаридоза II типа
- 3) альфа-маннозидоза
- 4) метахроматической лейкоциклопентозидозы

**КОЛИЧЕСТВО ПАР ХРОМОСОМ В ГРУППЕ «А» У ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 2
- 2) 3
- 3) 7
- 4) 5

**ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) потовую пробу
- 2) электрофорез гемоглобина
- 3) флюориметрию
- 4) пробу Реберга

**ПРИ ЭЛЕКТРОННО-МИКРОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СПЕРМАТОЗОИДОВ ВЫЯВЛЯЮТ**

- 1) подвижность сперматозоидов
- 2) концентрацию сперматозоидов
- 3) однонитевые разрывы ДНК в ядре сперматозоида
- 4) нарушение ультраструктур сперматозоида

**ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ДЛЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ**

- 1) лизосфингомиелина
- 2) глоботриазил сфингозина
- 3) хитотриозидазы
- 4) сфингозина

**ЦЕНТРОМЕРНЫЕ БЭНДЫ ВСЕХ ХРОМОСОМ ОБОЗНАЧАЮТСЯ**

- 1) p10 или q10
- 2) P10 или Q10
- 3) только p10
- 4) только q10

**ДОМИНИРУЮЩИМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ ФОРМИРОВАНИЯ АУТОСОМНЫХ ТРИСОМИЙ, РЕГИСТРИРУЕМЫХ У СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I у отца
- 2) постзиготическое нерасхождение хромосом
- 3) нерасхождение сестринских хроматид в мейозе II у матери
- 4) нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе I у матери

**МАТЕРИНСКИЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ**

- 1) митохондриальных заболеваний
- 2) болезней импринтинга
- 3) хромосомных болезней
- 4) моногенных заболеваний

**ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) ферментную заместительную терапию
- 2) редактирование генома
- 3) трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток
- 4) хирургическое лечение

**ЛИЦЕПЛЕЧЕЛОПАТОЧНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ (ТИП 1) ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) мутациями гена SMCHD1 в локусе 18p11.32
- 2) экспансией тринуклеотидных повторов в промоторе гена SMCHD1
- 3) увеличением числа копий сателлитного D4Z4 повтора до 11-150
- 4) снижением числа копий сателлитного D4Z4 повтора до 1-10

**НА ФОТОГРАФИИ ПРЕДСТАВЛЕН АНАЛИЗ МЕТИЛИРОВАНИЯ ПРОМОТОРА SNRPN ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ И АНГЕЛЬМАНА. ДОРОЖКИ «2,4» ВЕРХ – АМПЛИФИКАЦИЯ НЕМЕТИЛИРОВАННЫХ, «2,4» НИЗ – МЕТИЛИРОВАННЫХ АЛЛЕЛЕЙ ЗДОРОВЫХ ДОНОРОВ. В ДОРОЖКЕ «3» ЗАФИКСИРОВАНА ДНК**

- 1) отца пациента с синдромом Ангельмана
- 2) пациента с синдромом Прадера-Вилли
- 3) пациента с синдромом Ангельмана
- 4) матери пациента с синдромом Прадера-Вилли

**ПРИЗНАКОМ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 50% вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов
- 2) 25% вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового

супругов

3) отсутствие вертикальной передачи болезни в родословной

4) проявление патологического состояния в зависимости от пола

### **ПОЛНАЯ МОНОСОМИЯ - ЭТО**

1) отсутствие короткого плеча хромосомы

2) отсутствие всей хромосомы

3) появление дополнительной хромосомы

4) отсутствие длинного плеча хромосомы

### **НА КАКОЙ СТАДИИ РАЗВИТИЯ ЭМБРИОНА ЧЕЛОВЕКА ПРОИСХОДИТ ПЕРЕКЛЮЧЕНИЕ С МАТЕРИНСКОЙ РНК НА ГЕНОМ ЗАРОДЫША?**

1) бластоциста

2) после рождения

3) зигота

4) 4-8 бластомеров

### **ПОЯВЛЕНИЕ ЧЕТЫРЕХ ЧЕТКИХ ТЕМНЫХ СЕГМЕНТОВ НА 18q ЯВЛЯЕТСЯ КРИТЕРИЕМ РАЗРЕШЕНИЯ \_\_\_\_\_ СЕГМЕНТОВ**

1) 550

2) 400

3) 850

4) 300

### **ТЕОРЕТИЧЕСКИ МЕТОДОМ РЕДАКТИРОВАНИЯ ГЕНОМА МОЖНО ВЫЛЕЧИТЬ**

1) муковисцидоз

2) ОРВИ

3) инфекционное отравление

4) солнечный удар

### **ТРАНСКРИПЦИЯ ПРОИСХОДИТ**

1) в ядре

2) в цитоплазме

3) на рибосомах

4) в лизосомах

### **АНТИЦИПАЦИЯ ПРИ БОЛЕЗНЯХ ЭКСПАНСИИ ОБУСЛОВЛЕНА**

1) увеличением частоты кроссинговера

2) увеличением числа повторяющихся триплетов

3) гетероплазмией

4) усилением трансляции

### **ВЕРОЯТНОСТЬ РАЗВИТИЯ РАКА ТОЛСТОЙ КИШКИ ПРИ МУТАЦИЯХ В ГЕНЕ MLH1 СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

1) 25

- 2) 5
- 3) 50
- 4) 75

### **МНОЖЕСТВЕННЫЕ МЕЛАНОЦИТАРНЫЕ НЕВУСЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ НОСИТЕЛЕЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) BLM
- 2) APC
- 3) BRAF
- 4) CDKN2A

### **АНТИКОДОН ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) кодон, определяющий окончание трансляции
- 2) триплет, комплементарный кодирующему триплету иРНК, в структуре тРНК
- 3) кодон, образующийся в результате редактирования РНК
- 4) возникающий в результате мутации триплет в структуре иРНК

### **РЕФЕРЕНСНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДАННЫХ, ПОЛУЧЕННЫХ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анализ полиморфизма длин рестриционных фрагментов
- 2) хромосомный микроматричный анализ
- 3) секвенирование метилома
- 4) прямое автоматического секвенирование по Сенгеру

### **ПРЕПАРАТАМИ ПЕРВОЙ ЛИНИИ В ЛЕЧЕНИИ ХРОНИЧЕСКОГО МИЕЛОИДНОГО ЛЕЙКОЗА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) деметилирующие препараты
- 2) ингибиторы тирозинкиназ
- 3) гомеопатические средства
- 4) препараты платины

### **ПОД НОКДАУНОМ ГЕНА ПОНИМАЮТ**

- 1) нарушение последовательности гена с образованием преждевременного стоп-кодона
- 2) временное снижение экспрессии гена
- 3) деметилирование гена
- 4) временную активацию гена

### **НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ МЕХАНИЗМОМ ФОРМИРОВАНИЯ ТРИСОМИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нерасхождение гомологичных хромосом в 1-м делении мейоза
- 2) эндорепликация одного из родительских геномов в зиготе
- 3) следствие оплодотворения двух диплоидных гамет
- 4) диспермное оплодотворение

### **ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ, НЕ УЧАСТВУЮЩИМ В ПРОЦЕССЕ**

### **РЕПРОГРАММИРОВАНИЯ КЛЕТОК, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) метилирование гистонов
- 2) ацетилирование гистонов
- 3) деметилирование ДНК генов
- 4) ацетилирование ДНК генов

### **МЕТОДОМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ, ИСПОЛЬЗУЕМЫМ ДЛЯ РАСЧЕТА ПЕНЕТРАНТНОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) моделирование наследственных аномалий
- 2) близнецовый
- 3) генеалогический
- 4) популяционно-статистический

### **К ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ ВРОЖДЕННОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ УЛЬРИХА ОТНОСЯТ**

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) только аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный
- 4) только аутосомно-рецессивный

### **НАЛИЧИЕ МИРОДЕЛЕЦИЙ В ЛОКУСЕ AZF ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ**

- 1) мужского бесплодия
- 2) женского бесплодия
- 3) привычного невынашивания
- 4) преждевременного истощения яичников

### **ПРИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ДЕФЕКТНЫМ ЯВЛЯЕТСЯ ФЕРМЕНТ**

- 1) ДНК-полимераза
- 2) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа
- 3) тирозиназа
- 4) декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью

### **ПЕРЕД НАЧАЛОМ РАБОТЫ, РАБОЧИЕ ПОВЕРХНОСТИ СТОЛОВ, БИОЛОГИЧЕСКИХ БОКСОВ И ОБОРУДОВАНИЯ ОБРАБАТЫВАЮТ**

- 1) этиловым спиртом 70%
- 2) этиловым спиртом 95%
- 3) моющим средством
- 4) раствором ДП-2Т 2%

### **КОНЦЕНТРАЦИЮ ДНК СПЕКТРОФОТОМЕТРИЧЕСКИМ МЕТОДОМ ОЦЕНИВАЮТ ПРИ ДЛИНЕ ВОЛНЫ (В НМ)**

- 1) 180 и 280
- 2) 180 и 280
- 3) 280 и 300
- 4) 260 и 280

**ДЛЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ХАРАКТЕРЕН \_\_\_\_\_ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) полигенный

**К ФАКТОРАМ РИСКА ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНОМ НАСЛЕДОВАНИИ, КОТОРЫЕ В БОЛЬШЕЙ СТЕПЕНИ СВЯЗАНЫ С РОЛЬЮ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ, ОТНОСЯТ**

- 1) расовые и этнические различия в заболеваемости
- 2) географические вариации частоты у представителей одной расовой группы и национальности
- 3) кровное родство родителей
- 4) различия заболеваемости по полу

**ЕСЛИ РАССТОЯНИЕ МЕЖДУ ДВУМЯ СЦЕПЛЕННЫМИ ГЕНАМИ СООТВЕТСТВУЕТ 1 МОРГАНИДЕ, ТО ВЕРОЯТНОСТЬ КРОССИНГОВЕРА МЕЖДУ ЭТИМИ ГЕНАМИ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 100
- 2) 10
- 3) 1
- 4) 0,1

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С УВЕЛИЧЕННЫМ ГЕТЕРОХРОМАТИНОВЫМ СЕГМЕНТОМ НА ДЛИННОМ ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 9 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 46,XX,9QH+
- 2) 46,XX,9Qh+
- 3) 46,XX,9qh+
- 4) 46,XX,9qH+

**КЛЕТКИ, СПОСОБНЫЕ ТРАНСФОРМИРОВАТЬСЯ ПЛАЗМИДОЙ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) клетками, готовыми к трансформации
- 2) подходящими
- 3) компетентными
- 4) способными

**ДЛЯ ДОСТИЖЕНИЯ ЭФФЕКТИВНОГО ОБЕЗЗАРАЖИВАНИЯ РУК ЛАБОРАТОРНОМУ ПЕРСОНАЛУ СЛЕДУЕТ СОБЛЮДАТЬ УСЛОВИЯ**

- 1) подстриженные ногти, нельзя наносить лак и носить ювелирные украшения
- 2) допускаются искусственные ногти, лак, ювелирные украшения
- 3) не допускаются часы и браслеты
- 4) допускаются длинные ногти, лак, кольца и перстни

### **К БОЛЕЗНЯМ ИМПРИНТИНГА ОТНОСЯТСЯ**

- 1) синдромы Прадера-Вилли, Ангельмана, Беквита-Видемана, Сильвера-Рассела
- 2) нейрофиброматоз, туберозный склероз, синдром фон Хиппель-Линдау, синдром Горлина-Гольтца
- 3) синдром Ли-Фраумени, синдром Линча
- 4) Ди-Джорджи и вело-кардио-фациальный синдромы

### **ВЫДЕЛЯЮТ ТИПЫ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОВ**

- 1) I, II, VI, VII
- 2) I, II, III, IV, V, VI, VII
- 3) I, II, III, IV
- 4) I, II, III, IV, VI, VII, IX

### **ТЕТРАПЛОИДИЯ ВОЗНИКАЕТ ЗА СЧЕТ**

- 1) анафазного отставания, затрагивающего две пары негомологичных хромосом
- 2) блока веретена деления и/или эндомитоза
- 3) нерасхождения хромосом в первом или во втором мейозе при образовании яйцеклетки
- 4) анафазного отставания, затрагивающего две пары негомологичных хромосом В

### **У МАГНОЛИИ НАЛИЧИЕ ДОМИНАНТНЫХ АЛЛЕЛЕЙ А ИЛИ В ОБУСЛАВЛИВАЕТ НАЛИЧИЕ УДЛИНЁННЫХ ЛИСТЬЕВ, А РЕЦЕССИВНЫХ АЛЛЕЛЕЙ – КРУГЛЫХ. ЕСЛИ В ГЕНОТИПЕ БУДУТ ОБА ДОМИНАНТНЫХ АЛЛЕЛЯ (и А, и В), ТО ЛИСТЬЯ БУДУТ ОВАЛЬНЫМИ, ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ**

- 1) комплементарности
- 2) кодоминирования
- 3) эпистаза
- 4) аллельной гетерогенности

### **ХРОМОСОМНЫЕ АНЕУПЛОИДИИ МОГУТ ВОЗНИКАТЬ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) ошибок мейоза I и II, а также в результате нарушения сегрегации хромосом в митозе
- 2) исключительно ошибок мейоза I
- 3) исключительно ошибок мейоза II
- 4) исключительно ошибок сегрегации хромосом в митотическом делении соматических клеток

### **СКОЛЬКО НУКЛЕОТИДОВ СОСТАВЛЯЮТ ОДНУ БУКВУ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА (КОДОН)?**

- 1) три
- 2) два
- 3) четыре
- 4) пять

### **У ЖИВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ НЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ**

- 1) изохромосома по длинным плечам 14 хромосомы
- 2) частичная делеция 21 хромосомы
- 3) моносомия по 2 хромосоме
- 4) делеция короткого плеча 18 хромосомы

### **К ПРОДУКТАМ ПЦР ОТНОСЯТ**

- 1) праймеры
- 2) денатурированные белки
- 3) одноцепочечную ДНК (кДНК)
- 4) ампликоны

### **ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ В КЛЕТКАХ ЖЕНСКОГО ОРГАНИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) импринтированной с выключением X-хромосомы материнского происхождения
- 2) равновероятным событием для X-хромосом материнского и отцовского происхождения
- 3) редким мутационным событием, приводящим к манифестации X-сцепленных наследственных заболеваний
- 4) импринтированной с выключением X-хромосомы отцовского происхождения

### **ЕСЛИ В ОПУХОЛЕВОЙ ДНК ИМЕЕТ МЕСТО АНОМАЛЬНОЕ МЕТИЛИРОВАНИЕ ПРОМОТОРА ГЕНА MGMT, ОСТАТКИ ЦИТОЗИНА В СОСТАВЕ CpG-ДИНУКЛЕОТИДОВ ЗАМЕНЕНЫ НА 5-МЕТИЛЦИТОЗИН, В ЭТОМ СЛУЧАЕ РЕСТРИКТАЗА HpaII**

- 1) в состоянии гидролизовать геномную ДНК в сайтах узнавания
- 2) не в состоянии гидролизовать геномную ДНК, и матрица нарушает свою конформационную пригодность для МЧ-ПЦР
- 3) в состоянии полностью гидролизовать геномную ДНК
- 4) не в состоянии гидролизовать геномную ДНК в сайтах узнавания, и матрица для МЧ-ПЦР остается интактной

### **К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ПРИЧИНАМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ВРОЖДЕННЫХ ДЕФОРМАЦИЙ ОТНОСЯТ**

- 1) механические
- 2) врожденные пороки развития
- 3) функциональные нарушения
- 4) СВЧ-излучение

### **МЕТОДОМ, ПРИМЕНЯЕМЫМ В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ СПЕЦИФИЧНЫХ БЕЛКОВ В ОБРАЗЦЕ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нозерн-блот
- 2) вестерн-блот
- 3) истерн-блот
- 4) саузерн-блот

### **РИСК ПОВТОРНОЙ БЕРЕМЕННОСТИ С ТРИПЛОИДИЕЙ С ЧАСТИЧНЫМ ПУЗЫРНЫМ ЗАНОСОМ РАВЕН ПРИМЕРНО (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 1
- 2) 10
- 3) 25
- 4) 50

**НА СКРИНШОТЕ ГЕНОМНОГО БРАУЗЕРА ПОКАЗАНО ВЫРАВНИВАНИЕ НА РЕФЕРЕНСНЫЙ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ПРОЧТЕНИЙ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДОМ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ. В ОБЛАСТЯХ, ВЫДЕЛЕННЫХ КРАСНЫМ ЦВЕТОМ, РАСПОЛОЖЕНЫ ОШИБКИ ПРОЧТЕНИЙ**

- 1) однонуклеотидные замены
- 2) аномальное метилирование
- 3) инсерции
- 4) делеции

**ПРОЦЕСС ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ, ВДВОЕ УМЕНЬШАЮЩИЙ ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ДОЧЕРНИХ КЛЕТКАХ, – ЭТО**

- 1) митоз
- 2) мейоз
- 3) амитоз
- 4) делеция

**ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ ТЕСТА ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ КАК ДОЛЯ**

- 1) ложно отрицательных результатов из всех результатов у всех больных
- 2) истинно положительных результатов из всех результатов у больных
- 3) ложно положительных результатов из всех результатов у здоровых контролей
- 4) истинно отрицательных результатов из всех результатов у здоровых контролей

**ЗА ОСТАНОВКУ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА НА ФАЗЕ G1 И ЗАЩИТУ ОТ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОГО ПЕРЕРОЖДЕНИЯ ОТВЕЧАЕТ ПРОДУКТ ГЕНА**

- 1) BRCA2
- 2) CHEK2
- 3) KRAS
- 4) EGFR

**РЕЗУЛЬТАТОМ ВОЗДЕЙСТВИЯ УФ-ЛУЧЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) инсерция нуклеотидов
- 2) сдвиг рамки считывания
- 3) делеция нуклеотидов
- 4) образование димеров оснований

**К НЕСБАЛАНСИРОВАННЫМ ХРОМОСОМНЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ ОТНОСЯТ**

- 1) отсутствие одной хромосомы
- 2) поворот участка хромосомы
- 3) потерю или добавление участка хромосомы
- 4) добавление лишней хромосомы

## **СОМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ ГЕНА RB1 ВЫЗЫВАЮТ**

- 1) рак горла
- 2) остеосаркому
- 3) рак молочной железы
- 4) ретинобластому

## **К ОСНОВНЫМ ЭТИЧЕСКИМ ПРИНЦИПАМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО СКРИНИНГА ОТНОСЯТ**

- 1) предоставление информации о выявленных пациентах страховым компаниям
- 2) доступность методов лечения и/или профилактики скринируемого заболевания
- 3) оправданность принуждения к обследованию экономическими или социальными выгодами
- 4) сокращение числа больных в популяции

## **НЕДИРЕКТИВНЫЙ ХАРАКТЕР МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ПРЕДПОЛАГАЕТ**

- 1) предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации
- 2) сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их к правильному, с точки зрения врача, решению
- 3) осуществление влияния врача на решение и выбор пациентов
- 4) прямую рекомендацию пациенту поступить правильным, с точки зрения врача, образом

## **ХАРАКТЕРНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ПЕНЬЯ-ШОКЕЙРА (COFS) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) аутосомно-рецессивный
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный
- 4) мультифакториальный

## **УЧАСТОК ХРОМОСОМЫ, КОТОРЫЙ СВЯЗЫВАЕТ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) центромерой
- 2) хромомерой
- 3) кинетохором
- 4) сателлитами

## **МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (CGH) ОСНОВАН НА**

- 1) гибридизации ДНК-библиотек, полученных от разных видов организмов
- 2) использовании в реакции гибридизации смеси уникальных последовательностей ДНК различной длины, специфичных определенной паре гомологичных хромосом
- 3) конкурентной гибридизации *in situ* двух геномных ДНК-библиотек, выделенных из анализируемой ткани и контрольного образца
- 4) конкурентной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных из клеток с кратными различиями в уровне ploидности

## **ГЕНЫ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК НЕ КОДИРУЮТ**

- 1) тРНК
- 2) белки комплекса дыхательной цепи
- 3) рРНК
- 4) белки пируватдегидрогеназного комплекса

## **НОЗЕРН-БЛОТ ГИБРИДИЗАЦИЯ – ЭТО**

- 1) электрофоретическое разделение фрагментов НК после обработки эндонуклеазами рестрикции
- 2) гибридизация меченых ДНК зондов с фрагментами исследуемой ДНК на мембранах после электрофореза
- 3) гибридизация меченых РНК зондов с фрагментами ДНК на мембранах
- 4) выявление белков на мембранах после электрофореза при помощи меченых зондов

## **СИГНАЛЬНЫЙ ПЕПТИД ВНОВЬ СИНТЕЗИРОВАННОГО БЕЛКА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) фрагмент белка, содержащий N-концевой остаток метионина
- 2) участок молекулы белка, который обеспечивает его транспорт в определенные клеточные структуры
- 3) фрагмент белковой молекулы, определяющий терминацию транскрипции
- 4) участок белка, ответственный за его функциональную активность

## **МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЧИСЛА ТАНДЕМНО ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ТРИПЛЕТОВ В МОЛЕКУЛЕ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) фрагментарный анализ
- 2) NGS
- 3) ПДРФ
- 4) мультиплексная ПЦР

## **БЛАСТОЦИСТОЙ НАЗЫВАЮТ ЭМБРИОН**

- 1) с двумя пронуклеусами в цитоплазме
- 2) состоящий из 4 бластомеров
- 3) на стадии 5-6 дней после оплодотворения
- 4) с хромосомными патологиями

## **МЕТОД СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (array-CGH) ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВЛЯТЬ**

- 1) микроделеции и микродупликации генетического материала
- 2) низкопроцентный хромосомный мозаицизм
- 3) сбалансированные хромосомные перестройки
- 4) однонуклеотидные полиморфизмы

## **LNA-МОДИФИЦИРОВАННЫЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДЫ НЕ ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ**

- 1) деградации экзогенных микроРНК

- 2) детекции микроРНК с помощью гибридизации in situ
- 3) определения уровня экспрессии микроРНК с помощью экспрессионных микрочипов
- 4) блокирования функций эндогенных микроРНК

**ПЕРЕНОС ПРОБ С БИОЛОГИЧЕСКИМ МАТЕРИАЛОМ ИЗ ОДНОЙ РАБОЧЕЙ ЗОНЫ В ДРУГУЮ, ИХ ХРАНЕНИЕ В ЛАБОРАТОРНЫХ ПОМЕЩЕНИЯХ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ В СПЕЦИАЛЬНО ПРЕДУСМОТРЕННЫХ**

- 1) открытых пластмассовых штативах
- 2) плотно закрывающихся контейнерах
- 3) полиэтиленовых пакетах белого цвета
- 4) открытых пластмассовых контейнерах

**БИОХИМИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ ЖАКЕНА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) анализ спектра органических кислот в моче
- 2) анализ активности хитотриозидазы в плазме крови
- 3) изофокусирование трансферинов
- 4) анализ спектра гликозаминогликанов в моче

**КОЛИЧЕСТВО СПЕРМАТИД, ФОРМИРУЮЩИХСЯ ИЗ ОДНОГО СПЕРМАТОЦИТА ПЕРВОГО ПОРЯДКА**

- 1) шесть
- 2) десять
- 3) два
- 4) четыре

**КЛЕТКУ С ОДНОЙ НЕДОСТАЮЩЕЙ ИЛИ ОДНОЙ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМОЙ НАЗЫВАЮТ**

- 1) гаметой
- 2) гаплоидной
- 3) анеуплоидной
- 4) зиготой

**РЕЗУЛЬТАТЫ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В АГАРОЗНОМ ГЕЛЕ ВИЗУАЛИЗИРУЮТСЯ ПОСРЕДСТВОМ**

- 1) окраски интеркалирующими красителями с последующей детекцией результатов в ультрафиолетовом излучении
- 2) окраски тиазиновыми красителями с последующей детекцией результатов в ультрафиолетовом излучении
- 3) облучения в ультрафиолетовом излучении без применения красителей
- 4) детекции хемилюминесценции

**АНАЛИТИЧЕСКАЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ ТЕСТ-СИСТЕМЫ ДЛЯ ПЦР АНАЛИЗА – ЭТО**

- 1) минимальное количество аналита в 1 мл образца, которое может быть обнаружено в 100% тестов

- 2) минимальное количество аналита в 1 мл образца, которое может быть обнаружено не менее чем в 99% тестов
- 3) максимальное количество аналита в 1 мл образца, которое может быть обнаружено в 100% тестов
- 4) максимальное количество аналита в 1 мл образца, которое может быть обнаружено не менее чем в 99% тестов

### **РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА НЕ ПРИЧИНЕНИЯ ВРЕДА В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ ПРЕДПОЛАГАЕТ**

- 1) передача врачом генетической информации пациента страховой компании
- 2) компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов
- 3) предупреждение дискриминации или предпочтений, основанных на генетической информации
- 4) информирование кровных родственников пациента о риске наследственного заболевания без его согласия

### **К НАИЛУЧШЕМУ МАТЕРИАЛУ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ СТРУКТУРЫ ВНЕКЛЕТОЧНОГО МАТРИКСА ПРИ ВРОЖДЕННОЙ МИОДИСТРОФИИ УЛЬРИХА ОТНОСЯТ**

- 1) культуру фибробластов
- 2) цельную кровь
- 3) гепатоциты
- 4) слюну

### **СПЛАЙСОСОМА КАТАЛИЗИРУЕТ**

- 1) синтез ДНК
- 2) вырезание интронов
- 3) удвоение ДНК
- 4) перенос белков

### **МАТЕРИАЛЫ, КОНТАКТИРОВАВШИЕ С БОЛЬНЫМИ ИНФЕКЦИОННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ, КОТОРЫЕ МОГУТ ПРИВЕСТИ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ ЧРЕЗВЫЧАЙНЫХ СИТУАЦИЙ В ОБЛАСТИ САНИТАРНО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОГО БЛАГОПОЛУЧИЯ НАСЕЛЕНИЯ И ТРЕБУЮТ ПРОВЕДЕНИЯ МЕРОПРИЯТИЙ ПО САНИТАРНОЙ ОХРАНЕ ТЕРРИТОРИИ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) В
- 2) А
- 3) Б
- 4) Г

### **КОЛИЧЕСТВО ХРОМАТИД, СОСТАВЛЯЮЩИХ БИВАЛЕНТ В МЕЙОЗЕ, РАВНО**

- 1) двум
- 2) четырем
- 3) пяти
- 4) трем

## **МНОГОЦВЕТНЫЙ FISH ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ**

- 1) анеуплоидий половых хромосом в интерфазных ядрах
- 2) хромосомных транслокаций в метафазных клетках
- 3) перичентрических инверсий
- 4) анеуплоидий по аутосомам в интерфазных ядрах

## **КОНЦЕНТРАЦИЯ ОРОТОВОЙ КИСЛОТЫ В МОЧЕ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ**

- 1) дефиците орнитинтранскарбомилазы
- 2) дефекте митохондриального трифункционального белка
- 3) цитруллинемии тип 2
- 4) гипераргининемии

## **ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛНОЙ ДИНАМИЧЕСКОЙ МУТАЦИИ ПРИ БОЛЕЗНЯХ ЭКСПАНСИИ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) порог предрасположенности к экспансии
- 2) патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов
- 3) фенотипическая нестабильность
- 4) генотипическая нестабильность

## **ЧЕМ ВЫШЕ ПРОЦЕНТ СОДЕРЖАНИЯ АГАРОЗЫ В ГЕЛЕ ДЛЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА, ТЕМ \_\_\_\_\_ ДВИЖЕНИЯ ОБРАЗЦОВ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ**

- 1) выше скорость
- 2) ниже скорость
- 3) более предсказуемо направление
- 4) менее предсказуемо направление

## **ПРИ ПРОСТОМ НЕРАСХОЖДЕНИИ ХРОМОСОМ В ПЕРВОМ ДЕЛЕНИИ МЕЙОЗА ПРОЦЕНТНАЯ ДОЛЯ АНОМАЛЬНЫХ ГАМЕТ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 25
- 2) 50
- 3) 10
- 4) 100

## **ПОЛУЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ СПЕКТРАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ ХРОМОСОМ ОСНОВАНО**

- 1) на принципе комбинаторного мечения с использованием 24 ДНК-библиотек, меченных отдельными флуорохромами или их комбинациями
- 2) на использовании 24 ДНК-библиотек, каждая из которых промечена комбинацией флуорохромов, отличающихся по спектральным характеристикам
- 3) на мечении 24 ДНК-библиотек с использованием различных комбинаций флуорохромов в разных пропорциях
- 4) на мечении каждой из 24 ДНК-библиотек специфическим флуоресцентным красителем с уникальными спектральными характеристиками

## **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ОТНОСИТСЯ К**

- 1) аутосомно-рецессивному
- 2) аутосомно-доминантному
- 3) рецессивному, сцепленному с X-хромосомой
- 4) доминантному, сцепленному с X-хромосомой

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА С ИЗОХРОМОСОМОЙ ПО ДЛИННОМУ ПЛЕЧУ X-ХРОМОСОМЫ**

- 1) 46,X,i(X)(q10;q10 )
- 2) 46,Xi(X)(q10)
- 3) 46,X,i(X)(q10)
- 4) 46,Xi(X)(q10 ;q10)

### **ИЗОФОКУСИРОВАНИЕ ТРАНСФЕРИНОВ НАЗНАЧАЮТ ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ**

- 1) пероксисомных заболеваний
- 2) врожденных нарушений гликозилирования
- 3) нарушений обмена жирных кислот
- 4) митохондриальных болезней

### **В БРАКЕ МЕЖДУ ЗДОРОВЫМ МУЖЧИНОЙ И ЖЕНЩИНОЙ, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ \_\_\_\_\_ БУДУТ \_\_\_\_\_**

- 1) все мальчики; здоровы
- 2) все девочки; больны
- 3) 50% мальчиков; больны
- 4) все мальчики; больны

### **СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ ЖЕНСКОГО КАРИОТИПА С ТРИСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 21 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 47,XY,+13
- 2) 47,XX,+21
- 3) 47,XY,+21
- 4) 46,XY

### **РАСПОЛОЖЕНИЕ СЕГМЕНТА КОНСТИТУТИВНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА КАК НА p-, ТАК И НА q-ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ 9 ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ**

- 1) геномной мутации
- 2) полиморфизма хромосом
- 3) триплоидии
- 4) однородительской дисомии

### **ХРОМОСОМА 1 И ХРОМОСОМА 20 ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ПРИМЕР**

- 1) хромосом, которые наследуются только с гаметой отца
- 2) гомологичных хромосом
- 3) негомологичных хромосом
- 4) гоносом

### **НА РИСУНКЕ ЭТАП 2 ОБОЗНАЧАЕТ**

- 1) проведение мультиплексной ПЦР с праймерами целевой панели
- 2) процедуру удаления праймеров целевой панели
- 3) амплификацию продуктов мультиплексной ПЦР с универсальными праймерами
- 4) лигирование продуктов мультиплексной ПЦР с адаптерами

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XX,inv(3)(q21q26.2) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) парацентрической инверсии
- 2) перицентрической инверсии
- 3) инсерции
- 4) изохромосомы

### **ПРИ Ag-ОКРАШИВАНИИ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ КРАСЯЩИМСЯ СУБСТРАТОМ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) кислые белки хроматина
- 2) основные белки хроматина
- 3) молекулы ДНК рибосомных генов
- 4) молекулы рРНК

### **БИОЛОГИЧЕСКОЙ ФУНКЦИЕЙ СИСТЕМЫ CRISPR/CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) фрагментация ДНК эукариотической клетки в специфическом локусе для встраивания генома аденоассоциированных вирусов
- 2) расщепление плазмидной ДНК для встраивания кодируемых ими полезных для бактерии признаков в собственный геном
- 3) расщепление бактериальной геномной ДНК по кодируемым в CRISPR кассете последовательностям в процессе деления клетки
- 4) защита прокариотической клетки от вирусов путем расщепления нуклеиновых кислот

### **КАКОВО КОЛИЧЕСТВО ОПЕРОНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА?**

- 1) около 300
- 2) ни одного
- 3) около 10000
- 4) около 1000

### **БОЛЕЗНЬ ГОШЕ 1 ТИПА ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО В ПОПУЛЯЦИИ**

- 1) западноевропейской
- 2) славянской
- 3) азиатской
- 4) евреев-ашкенази

### **ПРИ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ НЕЛЬЗЯ ОБНАРУЖИТЬ**

- 1) мозаицизм по половым хромосомам
- 2) триплоидию

- 3) анеуплоидии по участкам хромосом
- 4) сочетанные анеуплоидии

### **ГОНОЦИТЫ ВПЕРВЫЕ ОБНАРУЖИВАЮТ ПРИЗНАКИ ПОЛОВОГО ДИМОРФИЗМА В**

- 1) маточных трубах
- 2) дифференцированной строме гонад
- 3) зачатках гонад
- 4) семенниках и яичниках

### **ПРИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С НАБЛЮДАЮТ**

- 1) глаукому
- 2) катаракту
- 3) вертикальный надъядерный паралич зрения
- 4) пигментную дегенерацию сетчатки

### **МУКОЛИПИДОЗ II ТИПА СЛЕДУЕТ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С**

- 1) гликогенозами
- 2) липофусцинозами
- 3) мукополисахаридозами
- 4) сфинголипидозами

### **ПРИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗЕ ТЕХНОЛОГИЯ МЛРА (МУЛЬТИПЛЕКСНАЯ АМПЛИФИКАЦИЯ ЛИГИРОВАННЫХ ЗОНДОВ) ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ПОИСКА**

- 1) химерных транскриптов
- 2) коротких инделов (до 10 п.о.)
- 3) SNV
- 4) протяженных делеций

### **1 САНТИМОРГАНИДА СООТВЕТСТВУЕТ**

- 1) одному нуклеотиду в цепочке ДНК
- 2) частоте рекомбинации 1%
- 3) одному кодону в цепочке ДНК
- 4) 10 нуклеотидам в цепочке ДНК

### **ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ СЛЕДСТВИЕМ ОДНОРОДИТЕЛЬСКОЙ ДИСОМИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) увеличение числа копий импринтированных генов
- 2) нарушение баланса дозы импринтированных генов по всему геному
- 3) нарушение баланса дозы импринтированных генов, локализованных на хромосомах, вовлеченных в однородительскую дисомию
- 4) уменьшение числа копий импринтированных генов

### **ДЛЯ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ПРОДУКТОВ АМПЛИФИКАЦИИ ПОСЛЕ ПРОВЕДЕНИЯ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА В ГЕЛЕ ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) детектор

- 2) трансиллюминатор
- 3) термоциклер
- 4) амплификатор

**ПРИМЕР АМПЛИФИКАЦИИ МАРКЕРА D7SEIn (CA) ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА МЕТОДОМ МИКРОСАТЕЛЛИТНОГО АНАЛИЗА. В ДОРОЖКАХ «ОТЕЦ», «ПРОБАНД», «МАТЬ» ПРЕДСТАВЛЕНЫ ПРОДУКТЫ АМПЛИФИКАЦИИ ДНК ИЗУЧАЕМОГО ЛОКУСА СООТВЕТСТВУЮЩИХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ. У ПРОБАНДА**

- 1) наблюдается делеция по отцовскому аллелю
- 2) маркер не информативен
- 3) наблюдается делеция по материнскому аллелю
- 4) отсутствует делеция

**К СИНДРОМУ АНГЕЛЬМАНА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ МУТАЦИЯ ГЕНА \_\_\_\_\_, УНАСЛЕДОВАННАЯ ОТ МАТЕРИ**

- 1) UBEA3
- 2) RAI1
- 3) NSD1
- 4) JAG1

**КАРИОТИП 47,XY,+13 СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Дауна
- 3) Клайнфельтера
- 4) Патау

**ОСНОВНОЕ ЗНАЧЕНИЕ ГОМОЛОГИЧНОЙ РЕКОМБИНАЦИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) удвоении и передаче наследственного материала
- 2) образовании новых комбинаций генов и репарации повреждений ДНК
- 3) поддержании клеточного цикла
- 4) синтезе гомологичной хромосомы

**НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ФОСФОФРУКТОКИНАЗЫ В МЫШЕЧНОЙ ТКАНИ ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ**

- 1) Мак-Ардля
- 2) Таруи
- 3) Лайма
- 4) Помпе

**ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ПРИ МИКРОДЕЛЕЦИОННОМ СИНДРОМЕ 1p36 ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД**

- 1) мультицветной флуоресцентной in situ гибридизацией (mFISH)
- 2) многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)
- 3) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с центромеро-специфичными ДНК-зондами

4) флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) с локус-специфичными ДНК-зондами

**ЕМКОСТИ/ПАКЕТЫ ДЛЯ СБОРА ОТХОДОВ КЛАССА «В» ДОЛЖНЫ БЫТЬ ЦВЕТА**

- 1) черного
- 2) белого
- 3) красного
- 4) желтого

**ОПТИМАЛЬНЫМ УСЛОВИЕМ ХРАНЕНИЯ ДНК ДЛЯ ЕЕ ПОСЛЕДУЮЩЕГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ В ДНК-ДИАГНОСТИКЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хранение неделю при комнатной температуре
- 2) заморозка на  $-20^{\circ}\text{C}$  и хранение в морозильнике необходимое время
- 3) хранение 1 месяц при температуре  $+20^{\circ}\text{C}$
- 4) хранение в холодильнике на  $+4^{\circ}\text{C}$

**БАЗОЙ ДАННЫХ, СОДЕРЖАЩЕЙ ИНФОРМАЦИЮ О ВАРИАНТАХ ХРОМОСОМНОГО ДИСБАЛАНСА И ФЕНОТИПА ЧЕЛОВЕКА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) OMIM
- 2) Genbank
- 3) DECIPHER
- 4) ENSEMBL

**ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА СОМАТИЧЕСКОГО ЯДРА В ЭНУКЛЕИРОВАННУЮ ЯЙЦЕКЛЕТКУ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) редактирование генома
- 2) донация митохондрий
- 3) экстракорпоральное оплодотворение
- 4) клонирование

**ОБРАЗЕЦ ДНК ХОРОШЕГО КАЧЕСТВА ИМЕЕТ ПОКАЗАТЕЛЬ ПОГЛОЩЕНИЯ  $A_{260}/A_{280}$ , РАВНЫЙ**

- 1) 1,8
- 2) 2
- 3) 1,6
- 4) 2,1

**РНК-ЗАТРАВКА НЕОБХОДИМА**

- 1) при созревании мРНК
- 2) для инициации синтеза ДНК
- 3) в процессе транскрипции
- 4) для инициации синтеза белка

**МУТАЦИЯ, НЕ ПРИВОДЯЩАЯ К ЗАМЕНЕ АМИНОКИСЛОТЫ В БЕЛКЕ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) нонсенс
- 2) каноничной

- 3) миссенс
- 4) синонимичной

### **МУЖСКИЕ И ЖЕНСКИЕ ГАМЕТЫ ИМЕЮТ**

- 1) разное число половых хромосом
- 2) по 46 хромосом
- 3) одинаковое количество цитоплазмы
- 4) по 23 хромосомы

### **ЛАБОРАТОРИЯ В СОСТАВЕ ЛЕЧЕБНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ ФУНКЦИОНИРУЕТ НА ПРАВАХ**

- 1) параклинической службы
- 2) самостоятельной организации
- 3) клинического отделения
- 4) юридического лица

### **ФУНКЦИЯ CAS9 ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) восстановлении разрывов ДНК
- 2) распознавании специфического участка ДНК и ее разрезании
- 3) формировании центромеров при делении клетки
- 4) распознавании гена и повышении его экспрессии

### **ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ДИ ДЖОРДЖИ ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 2) 46,XY,del(22)(q11.2)
- 3) 45,X/46,XY
- 4) 47,XXY

### **ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ В НЕРВНЫХ КЛЕТКАХ НАКАПЛИВАЕТСЯ**

- 1) ганглиозид
- 2) керамид
- 3) сфингомиелин
- 4) глюкоцереброзид

### **БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИИ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ДНК**

- 1) связаны с мутациями в генах репликации ДНК
- 2) связаны с мутациями в генах репарации ДНК
- 3) в большинстве своем являются типичными хроматиновыми заболеваниями
- 4) являются частным случаем болезней, обусловленных динамическими мутациями

### **У БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ЛЕША – НАЙЯНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ**

- 1) фумаровая кислота
- 2) изоянтарная кислота
- 3) мочевины
- 4) мочевины

## **БОЛЕЗЬ ГЕНТИНГТОНА СВЯЗАНА С МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) HCFC1
- 2) GAD1
- 3) HBB
- 4) HTT

## **ПРИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ НЕАЛКОГОЛЬНОЙ ЖИРОВОЙ БОЛЕЗНИ ПЕЧЕНИ С ЛИПИДОЗАМИ ИЗ ГРУППЫ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ К МОРФОЛОГИЧЕСКИМ ОТЛИЧИЯМ ПОСЛЕДНИХ ОТНОСЯТ**

- 1) гепатоциты, имеющие вид «растительных» клеток
- 2) перипортальные очаги некроза гепатоцитов
- 3) крупнокапельный стеатоз печени
- 4) мелкокапельный стеатоз печени

## **ОДНИМ ИЗ МЕТОДОВ ВИЗУАЛИЗАЦИИ ПРОДУКТОВ ПЦР ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) спектрофотометрия
- 2) изоэлектрофокусирование в агарозном или полиакриамидном геле
- 3) электрофорез в агарозном или полиакриамидном геле
- 4) иммунофиксация и окраска

## **В СЛУЧАЕ ОБНАРУЖЕНИЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ BRCA2 ПРИ РАКЕ ЯИЧНИКОВ ВОЗМОЖНО НАЗНАЧЕНИЕ**

- 1) кризотиниба
- 2) олапариба
- 3) пембролизумаба
- 4) гефитиниба

## **ТКАНЕСПЕЦИФИЧЕСКАЯ БИБЛИОТЕКА ГЕНОВ МОЖЕТ БЫТЬ СКОНСТРУИРОВАНА ИЗ**

- 1) ДНК, выделенной из изолированных хромосом
- 2) полноразмерной кДНК специфического гена
- 3) кДНК, полученной путем обратной транскрипции из мРНК, выделенной из специфической ткани
- 4) тотальной ДНК, выделенной из специфической ткани

## **ПРИ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2Е ТИПА ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) SGCB
- 2) POMT1
- 3) GAA
- 4) GYG1

## **ФЕРМЕНТ, КАТАЛИЗИРУЮЩЕЙ РЕПЛИКАЦИЮ ДНК - ЭТО**

- 1) РНК-лигаза
- 2) РНК-полимераза

- 3) ДНК-полимераза
- 4) обратная транскриптаза

**РЕКОМЕНДУЕМЫЙ РЕЖИМ ЗАМЕНЫ ОДНОРАЗОВЫХ ПАКЕТОВ, ЕМКОСТЕЙ В МЕСТАХ ОБРАЗОВАНИЯ ОТХОДОВ КЛАССА «А» – ПО МЕРЕ НАКОПЛЕНИЯ, НО НЕ РЕЖЕ ЧЕМ**

- 1) 1 раз в 72 часа
- 2) 1 раза в смену
- 3) 1 раз в 24 час
- 4) 1 раз в день

**МЕТОД ПЦР НЕ ПОДХОДИТ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ**

- 1) HLA-типирования
- 2) РНК гепатита С
- 3) антигена ВИЧ
- 4) ДНК возбудителя сифилиса

**КАКОВА ОСНОВНАЯ ПРОБЛЕМА ИСПОЛЬЗОВАНИЯ РЕТРОВИРУСНЫХ ВЕКТОРОВ ДЛЯ ДОСТАВКИ ИЛИ АКТИВАЦИИ ПЛЮРИПОТЕНТНЫХ ГЕНОВ?**

- 1) вектор и трансгены остаются в геноме и могут быть реактивированы в дифференцированных клетках
- 2) не очень эффективен и нуждается в повторных трансфекциях
- 3) плаزمид, уменьшается в количестве при делении клеток ИПС
- 4) вектор интегрируется, но вырезается транспозазой

**У НОВОРОЖДЕННОЙ ДЕВОЧКИ С ТРИСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 13 В КАРИОТИПЕ ФЕНОТИПИЧЕСКИ БУДЕТ ПРОЯВЛЯТЬСЯ СИНДРОМ**

- 1) Дауна
- 2) Патау
- 3) Эдварса
- 4) Клайнфельтера

**БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА ТИП С ОТНОСИТСЯ К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА**

- 1) углеводов
- 2) гликозаминогликанов
- 3) аминокислот
- 4) сфинголипидов

**НАИБОЛЕЕ УДОБНОЙ СТАДИЕЙ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ МОРФОЛОГИИ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анафаза
- 2) интерфаза
- 3) профаза
- 4) метафаза

## **ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА CDK1-СІКЛІН В-Р9 В ОРГАНІЗАЦІЇ СТРУКТУРИ ХРОМАНТИНА ОТВЕЧАЕТ ЗА**

- 1) регуляцію процесів ацетилювання і деацетилювання гістонов
- 2) активацію білків і ферментів в S-клітинного циклу
- 3) фосфорилювання конденсинів і гістонов для конденсації хромосом при клітинному поділі
- 4) регуляцію процесу лайонізації X-хромосоми

## **БЛОТТИНГ ДНК ПО САУЗЕРНУ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) ультрацентрифугування в градієнті щільності
- 2) гідроліз ДНК
- 3) приєднання полі-А-последовательності к 3'-кінцю еукаріотическої РНК
- 4) перенос денатурированої ДНК на нітроцелюлозний фільтр для наступної гібридизації

## **КОДОМИНИРОВАНИЕ - ЭТО ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ**

- 1) різними групами сцеплення
- 2) алелями одного і того ж гена
- 3) кластерами генів
- 4) генами X і Y хромосоми

## **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА АНГЕЛЬМАНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 15q11.2-13
- 2) 18q11
- 3) 5p15.1
- 4) 21q22

## **КОЛХИЦИНОВАЯ ИНАКТИВАЦИЯ ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ ОСТАНАВЛИВАЕТ МИТОЗ НА СТАДИИ**

- 1) анафази
- 2) інтерфази
- 3) S-фази
- 4) метафази

## **ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ РНК СОДЕРЖИТ**

- 1) гепарин
- 2) літій хлор
- 3) фосфатний буфер
- 4) цитрат натрія

## **СПЛАЙСМОСОМАМИ НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) ядерні структури, що беруть участь в посттранскрипційному процесингу РНК
- 2) багатокомпонентні білкові комплекси, забезпечують трансляцію
- 3) мембранні структури, що здійснюють перетворення енергії в клітці

4) органеллы клетки, обеспечивающие уничтожение неполноценных белковых молекул

**ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ, ЛЕЖАЩИХ В ОСНОВЕ КОМБИНАТИВНОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) нерасхождение хромосом в мейозе
- 2) поворот участка хромосомы на 180°С
- 3) обмен участками негомологичных хромосом
- 4) обмен участками гомологичных хромосом

**В ПРОЦЕССЕ ТРАНСЛЯЦИИ В ЖИВОЙ КЛЕТКЕ**

- 1) образуются везикулы, которые затем экспортируются из клетки
- 2) активируется процесс деления клетки
- 3) на матрице ДНК синтезируется РНК
- 4) на матрице РНК синтезируется белок

**ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ ХРОМОСОМЫ С ПОМОЩЬЮ FISH-АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТ ЛОКУС-СПЕЦИФИЧНЫЙ ДНК-ЗОНД**

- 1) BCR/ABL
- 2) PML/RARA
- 3) MLL
- 4) p53

**В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ ПЦР НЕ ВХОДИТ**

- 1) dNTP
- 2) ионы магния
- 3) ДНК-полимераза
- 4) ДНК-лигаза

**К ЛИЗОСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ НАКОПЛЕНИЯ ОТНОСИТСЯ**

- 1) дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью
- 2) синдром Цельвегера
- 3) болезнь Ниманна-Пика тип С
- 4) синдром Кернса-Сейра

**ПРИ СЕКВЕНИРОВАНИИ МЕТОДОМ СЕНГЕРА БЛОКИРАТОРОМ ЭЛОНГАЦИИ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) АТР-сульфурилаза
- 2) диметилсульфат
- 3) дидезоксинуклеотидфосфат
- 4) дезоксинуклеотидфосфат

**ПОЛУЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ СПЕКТРАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ ХРОМОСОМ ОСНОВАНО**

- 1) на мечении каждой из 24 ДНК-библиотек специфическим флуоресцентным красителем с уникальными спектральными характеристиками
- 2) на использовании 24 ДНК-библиотек, каждая из которых помечена комбинацией флуорохромов, отличающихся по спектральным характеристикам
- 3) на принципе комбинаторного мечения с использованием 24 ДНК-библиотек, меченных отдельными флуорохромами или их комбинациями
- 4) на мечении 24 ДНК-библиотек с использованием различных комбинаций флуорохромов в разных пропорциях

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ИНТРОНА В СТРУКТУРЕ ГЕНА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК
- 2) последовательность, расположенную в регионе сплайсинга
- 3) участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК
- 4) последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции

### **РАБОТУ РНК ПОЛИМЕРАЗЫ ПРИ ТРАНСКРИПЦИИ РЕГУЛИРУЕТ ЦИКЛИН-ЗАВИСИМАЯ КИНАЗА**

- 1) Cdk4
- 2) Cdk1
- 3) Cdk7
- 4) Cdk2

### **МЕЖВИДОВАЯ ЦВЕТНАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ (Rx-FISH) НАПРАВЛЕНА НА**

- 1) идентификацию внутрихромосомных перестроек в кариотипе
- 2) диагностику микроделеционных синдромов
- 3) диагностику микродупликационных синдромов
- 4) детекцию полиплоидии в кариотипе

### **АЛЛЕЛЬ-СПЕЦИФИЧЕСКАЯ ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ НЕ ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ**

- 1) экспансию триплетов
- 2) мутацию в гетерозиготном состоянии
- 3) мутацию в гомозиготном состоянии
- 4) мутацию в интроне

### **ПАРЫ ХРОМОСОМ 19 И 20 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) А
- 2) В
- 3) G
- 4) F

### **К СТРУКТУРНЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРАМ ОТНОСЯТ**

- 1) изменения в структуре хроматина
- 2) метилирование промоторных областей генов
- 3) РНК-интерференцию

4) микросателлитную нестабильность

#### **ДЛЯ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА БЕРУТ КРОВЬ**

- 1) плацентарную
- 2) венозную
- 3) капиллярную
- 4) артериальную

#### **FISH-ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ t(9;22) ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОЙКОЗЕ ВОЗМОЖНА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ**

- 1) пары уникальных ДНК-зондов на последовательности генов BCR и ABL
- 2) центромеро-специфичных ДНК-зондов на хромосомы 9 и 14/22
- 3) сравнительной геномной гибридизации высокого разрешения
- 4) микроматричной сравнительной геномной гибридизации

#### **МИНИМАЛЬНОЕ ЧИСЛО ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДЕР, НЕОБХОДИМОЕ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРОЦЕНТНОГО СОДЕРЖАНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА, РАВНО**

- 1) 30
- 2) 10
- 3) 100
- 4) 20

#### **КОНЦЕНТРАЦИЯ СУКЦИНИЛАЦЕТОНА В КРОВИ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ**

- 1) тирозинемии тип 2
- 2) тирозинемии тип 1
- 3) тирозинемии тип 3
- 4) порфирии

#### **К МАЛЬФОРМАЦИЯМ ОТНОСИТСЯ**

- 1) килевидная грудная клетка
- 2) паратестикулярная локализация селезенки
- 3) «лицо Поттер»
- 4) косолапость

#### **β-ТАЛАССЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) недостаточностью синтеза α-цепей гемоглобина
- 2) изменением первичной структуры α-цепей гемоглобина
- 3) недостаточностью синтеза β-цепей гемоглобина
- 4) изменением первичной структуры β-цепей гемоглобина

#### **В РЕПАРАЦИИ УФ-ПОВРЕЖДЕНИЙ ДНК НЕ УЧАСТВУЕТ**

- 1) лактатдегидрогеназа
- 2) ДНК-полимераза
- 3) эндонуклеаза
- 4) экзонуклеаза

## **ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА В ООГЕНЕЗЕ ЖЕНЩИНЫ ЗАКАНЧИВАЕТСЯ В ПЕРИОД**

- 1) оплодотворения яйцеклетки
- 2) новорожденности
- 3) овуляции
- 4) имплантации зародыша

## **НОРМА РЕАКЦИИ ФОРМИРУЕТСЯ ПОД ВЛИЯНИЕМ**

- 1) панмиксии
- 2) миграции
- 3) дрейфа генов
- 4) естественного отбора

## **КОМПЛЕКС БЕЛКОВ КЛАССА «ХРОМОСОМНЫХ СТРУКТУРНЫХ ОРГАНИЗАТОРОВ» (SMC) ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) SSB белки
- 2) конденсины и кохезины
- 3) центромерные белки CENP
- 4) белки XCAP

## **ВАРИАЦИИ В ЧИСЛЕ КОПИЙ УЧАСТКОВ ДНК (CNV – Copy Number Variation)**

- 1) изменения в числе копий отдельных участков ДНК, протяженностью более 1 млн.п.н., отличающиеся по числу копий в референсном геноме
- 2) изменения в числе копий отдельных участков ДНК, протяженностью от 1 т.п.н. и более, отличающиеся по числу копий в референсном геноме
- 3) сочетание клеток с трисомией и моносомией по одной и той же паре гомологичных хромосом у индивида
- 4) анеуплоидии хромосом

## **ГЕНОМНАЯ МУТАЦИЯ, ПРИ КОТОРОЙ В КАРИОТИПЕ ИМЕЕТСЯ ЧЕТЫРЕ ГАПЛОИДНЫХ НАБОРА ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) триплоидия
- 2) тетраплоидия
- 3) моносомия
- 4) трисомия

## **РЕГИСТРАЦИЯ ИЗОБРАЖЕНИЯ ПРИ СПЕКТРАЛЬНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ (SKY) ОСНОВАНА НА \_\_\_\_\_ РЕГИСТАЦИИ ФЛУОРЕСЦЕНЦИИ \_\_\_\_\_ ФЛУОРОХРОМОВ, ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ПРИ МЕЧЕНИИ ДНК-ЗОНДОВ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) последовательной; от каждого из; набора светофильтров с узким спектром пропускания флуоресценции
- 2) последовательной; от каждого из; набора светофильтров с широким спектром пропускания флуоресценции
- 3) последовательной; от каждого из; интерферометра
- 4) одномоментной; всех; интерферометра

**МАТЕРИАЛЫ И ИНСТРУМЕНТЫ, ЗАГРЯЗНЕННЫЕ КРОВЬЮ И/ИЛИ ДРУГИМИ БИОЛОГИЧЕСКИМИ ЖИДКОСТЯМИ, ОТНОСЯТСЯ К КЛАССУ МЕДИЦИНСКИХ ОТХОДОВ**

- 1) Б
- 2) А
- 3) В
- 4) Г

**РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ НАЛИЧИИ У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ**

- 1) робертсоновской транслокации
- 2) ассиметричной транслокации
- 3) парацентрической инверсии
- 4) перицентрической инверсии

**В ПРОЦЕССЕ РЕПАРАЦИИ УЛЬТРАФИОЛЕТОВЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ДНК УЧАСТВУЕТ**

- 1) обратная транскриптаза
- 2) рестриктаза
- 3) полинуклеотидлигаза
- 4) лактатдегидрогеназа

**РЕПЛИКАЦИЯ МОЛЕКУЛЫ ДНК В КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ПО ТИПУ**

- 1) полуконсервативному
- 2) матричному
- 3) консервативному
- 4) катящегося кольца

**I ТИП ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) сцеплено с X-хромосомой
- 2) сцеплено с Y-хромосомой
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

**ПРИ КАРЦИНОМЕ ПОЧЕК КЛАССИЧЕСКИМ ГЕНОМ-СУПРЕССОРОМ ОПУХОЛЕВОГО РОСТА, ИНАКТИВАЦИЮ КОТОРОГО НЕОБХОДИМО ВЫЯВЛЯТЬ МЕТОДАМИ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ, ЯВЛЯЕТСЯ ГЕН**

- 1) VHL
- 2) RB1
- 3) TP53
- 4) APC

**ИНГИБИТОРОМ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) гирудин
- 2) инсулин

- 3) ЭДТА
- 4) гепарин

### **НА КАКОЙ СТАДИИ ПРОФАЗЫ I ДЕЛЕНИЯ МЕЙОЗА ИСЧЕЗАЮТ ЯДЕРНАЯ МЕМБРАНА И ЯДРЫШКИ?**

- 1) пахитена
- 2) пролептотена
- 3) диакинез
- 4) зиготена

### **К КЛИНИЧЕСКИМ ОСОБЕННОСТЯМ VHL-СИНДРОМА ТИП 1 ОТНОСЯТ**

- 1) только феохромоцитому
- 2) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, низкий риск развития СРП (светлоклеточного рака почки)
- 3) признаки, характерные для СРП (светлоклеточного рака почки), гемангиобластомы ЦНС, низкий риск развития феохромоцитомы
- 4) гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитому, СРП (светлоклеточный рак почки)

### **СИСТЕМА CRISPR/CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ ЗАЩИТНОЙ СИСТЕМОЙ У**

- 1) членистоногих
- 2) вирусов
- 3) бактерий
- 4) моллюсков

### **АНАЛИТИЧЕСКАЯ СПЕЦИФИЧНОСТЬ ТЕСТ-СИСТЕМЫ ДЛЯ ПЦР АНАЛИЗА – ЭТО СПОСОБНОСТЬ ТЕСТА ОПРЕДЕЛЯТЬ**

- 1) данный конкретный анализ в образце, содержащем другие похожие анализы, и должна быть 100%
- 2) данный конкретный анализ в образце, содержащем другие похожие анализы, и должна быть не менее 99%
- 3) родственные анализы в образце, содержащем другие похожие анализы, и должна быть 100%
- 4) данный конкретный анализ в образце, содержащем другие похожие анализы, и должна быть не менее 90%

### **МЕТОД «ОБРЫВА ЦЕПИ» ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ТЕХНОЛОГИИ**

- 1) MLPA
- 2) секвенирования по Сэнгеру
- 3) микроматричного анализа
- 4) ПЦР в реальном времени

### **СООТНОШЕНИЕ КАРИОТИПОВ 69,XXX И 69,XXY СРЕДИ СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 3 : 1
- 2) 2 : 1

3) 1 : 2

4) 1 : 1

### **НУКЛЕОТИД СОСТОИТ ИЗ**

1) сахара и фосфата

2) фосфата и азотистого основания

3) сахара, фосфата и азотистого основания

4) аминокислоты и азотистого основания

### **МИОПАТИЯ БЕТЛЕМА МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНА МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

1) COL6A1

2) C19orf12

3) TCF4

4) SLC1A3

### **ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТОЙ МОЗАИЦИЗМ II ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАЛИЧИЕМ АНЕУПЛОИДИИ В МОЗАИЧНОЙ ИЛИ ПОЛНОЙ ФОРМЕ В КЛЕТКАХ**

1) мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в цитотрофобласте и тканях плода

2) цитотрофобласта и нормальным кариотипом в мезенхимальной строме ворсин и тканях плода

3) цитотрофобласта и мезенхимальной стромы ворсин и нормальным кариотипом в тканях плода

4) плода

### **У НОСИТЕЛЕЙ ПАРАЦЕНТРИЧЕСКИХ ИНВЕРСИЙ ПОСЛЕ ПРОХОЖДЕНИЯ ПЕРВОГО МЕЙОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ МОГУТ ОБРАЗОВЫВАТЬСЯ ГАМЕТЫ \_\_\_\_\_ В ОБРАЗОВАНИЕ ИНВЕРСИИ**

1) только с делециями сегментов, прилегающих к районам, вовлеченным

2) с дицентрическими и ацентрическими хромосомами, вовлеченными

3) с делециями и дупликациями сегментов, прилегающих к районам, вовлеченным

4) только с дупликациями сегментов, прилегающих к районам, вовлеченным

### **«СКРЫТЫЙ» МОЗАИЦИЗМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ МИНОРНЫЙ КЛОН СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_ ПРОЦЕНТОВ ОТ ВСЕХ ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫХ КЛЕТОК**

1) менее 5

2) более 20

3) более 50

4) более 10

### **ОДНА ИЗ ДВУХ ИЛИ БОЛЕЕ АЛЬТЕРНАТИВНЫХ ФОРМ ГЕНА НАЗЫВАЕТСЯ**

1) триплетом

2) генотипом

3) аллелем

4) фенотипом

**ФОСФОРИЛИРОВАНИЕ \_\_\_\_\_ ЯВЛЯЕТСЯ РЕШАЮЩИМ В ПЕРЕХОДЕ КЛЕТКИ В ПРОЦЕСС АПОПТОЗА ПРИ НАЛИЧИИ МНОЖЕСТВЕННЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ДНК**

- 1) белка p53
- 2) АТМ-киназ
- 3) АTR-киназ
- 4) топоизомер 2

**ТРАНСЛОКАЦИЯ ВСR/ABL ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) острого нелимфобластного лейкоза
- 2) ретинобластомы
- 3) хронического миелоидного лейкоза
- 4) лимфобластного лейкоза

**СИНДРОМ МЭН1 ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) сочетание гормонально активных опухолей, исходящих из эндокринных клеток и гормонально неактивных опухолей, исходящих из других (неэндокринных) клеток организма
- 2) саркомы, опухоли мозга, аденокарцинома, лейкемию, бронхоальвеолярный рак, рак молочной железы
- 3) феохромоцитому, гемангиобластомы ЦНС, ангиому сетчатки, светлоклеточную карциному почки, аденому поджелудочной железы
- 4) рак молочной железы, рак яичников, рак желудка, рак поджелудочной железы, рак простаты

**ПЕРВЫМИ СИМПТОМАМИ ПРИ ПОЗДНЕЙ ИНФАНТИЛЬНОЙ И ЮВЕНИЛЬНОЙ ФОРМАХ БОЛЕЗНИ КРАББЕ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) зрительная агнозия, гемианопсия
- 2) спастический парез, атаксия
- 3) утрата ранее приобретённых навыков, судороги
- 4) бульбарно-псевдобульбарный синдром, арефлексия

**ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СФИНГОЛИПИДОЗОВ ПРИМЕНЯЮТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ В ПЯТНАХ ВЫСУШЕННОЙ КРОВИ**

- 1) гликозаминогликанов
- 2) церамида
- 3) жирных кислот
- 4) лизосфинголипидов

**ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хирургическое лечение
- 2) редактирование генома
- 3) ферментная заместительная терапия
- 4) использование фармакологических шаперонов

**ПОД СТ В ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ ПОНИМАЕТСЯ**

- 1) температура пика кривой плавления продукта реакции
- 2) пороговый цикл перехода кривой амплификации к фазе плато
- 3) пороговый цикл перехода кривой амплификации к экспоненте
- 4) время выхода кривой амплификации на фазу плато

**ПРИ МУКОЛИПИДОЗЕ II ТИПА АКТИВНОСТЬ ЛИЗОСОМНЫХ ФЕРМЕНТОВ В СЫВОРОТКЕ БУДЕТ**

- 1) значительно выше нормы
- 2) снижена
- 3) в пределах нормы
- 4) слегка повышена

**МЕТОД ЭЛЕКТРОННОЙ МИКРОСКОПИИ СПЕРМАТОЗОИДОВ ПОЗВОЛЯЕТ ВЫЯВИТЬ**

- 1) однонитевые разрывы ДНК
- 2) нарушение конденсации хроматина
- 3) анеуплоидию в сперматозоидах
- 4) двунитевые разрывы ДНК

**ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ В ДИАГНОСТИКЕ ВРОЖДЕННОЙ ИНФЕКЦИИ У НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ СУЩЕСТВЕННО ПОВЫШАЕТСЯ В СЛУЧАЕ**

- 1) одновременного серологического обследования матери
- 2) определения авидности IgG
- 3) обследования до введения лекарственных препаратов
- 4) исследования нескольких биологических сред

**КРЫШКУ ЗЕЛЕННОГО ЦВЕТА ИМЕЕТ ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА КРОВИ, СОДЕРЖАЩАЯ**

- 1) диоксид кремния
- 2) ЭДТА
- 3) цитрат натрия
- 4) соль гепарина

**У ЖЕНЩИНЫ, ИМЕЮЩЕЙ ДВУХ СЫНОВЕЙ, БОЛЬНЫХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА, И ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО СЫНА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 75
- 4) 100

**ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЕ G-ОКРАШИВАНИЕ ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ОБЕСПЕЧИВАЕТ ВИЗУАЛИЗАЦИЮ НЕ МЕНЕЕ \_\_\_\_\_ СЕГМЕНТОВ НА ГАПЛОИДНЫЙ**

## **НАБОР**

- 1) 1000-1200
- 2) 150-200
- 3) 250-400
- 4) 850-1000

## **ЗАБОЛЕВАНИЕМ ПЛОДА, С КОТОРЫМ МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАНО ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ У ЖЕНЩИНЫ НА 16-18 НЕДЕЛЕ БЕРЕМЕННОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анэнцефалия
- 2) гидроцефалия
- 3) синдром Клайнфельтера
- 4) синдром Гирке

## **ГЕНЫ, ОКАЗЫВАЮЩИЕ ТОРМОЗЯЩЕЕ ВЛИЯНИЕ НА ПРОЦЕССЫ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ И ВЫХОДА ИЗ ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ, ОТНОСЯТ К**

- 1) протоонкогенам
- 2) генам-супрессорам
- 3) генам-активаторам
- 4) онкогенам

## **ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ РЕАКЦИИ НА ПИЩЕВЫЕ ПРОДУКТЫ ОБУСЛОВЛЕННЫ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ДЕФЕКТАМИ ПРИ**

- 1) целиакии
- 2) пигментной ксеродерме
- 3) ганглиозидозе
- 4) гликофинголипидозе

## **ПРИ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ**

- 1) дети, как правило, рождаются с низкой массой
- 2) строение внутренних гениталий у новорожденных девочек с выраженной вирилизацией наружных половых органов не нарушено
- 3) у мальчиков отмечается увеличение в размерах тестикул
- 4) у большинства детей наблюдаются врожденные пороки развития

## **У ЖЕНЩИН С БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ БОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫМ ДЛЯ БИОХИМИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ**

- 1) активности альфа галактозидазы
- 2) лизосфинголипидов
- 3) активности хитотриозидазы
- 4) активности сфингомиелиназы

## **РЕГИСТРАЦИЯ ИЗОБРАЖЕНИЯ ПРИ СПЕКТРАЛЬНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ (SKY) ОСНОВАНА**

- 1) на последовательной регистрации флуоресценции от каждого из флуорохромов,

- использованных при мечении ДНК-зондов, с помощью интерферометра
- 2) на одномоментной регистрации флуоресценции всех флуорохромов, использованных при мечении ДНК-зондов, с помощью интерферометра
  - 3) на последовательной регистрации флуоресценции от каждого из флуорохромов, использованных при мечении ДНК-зондов, с помощью набора светофильтров с широким спектром пропускания флуоресценции
  - 4) на последовательной регистрации флуоресценции от каждого из флуорохромов, использованных при мечении ДНК-зондов, с помощью набора светофильтров с узким спектром пропускания флуоресценции

**ПРОЦЕСС ПРИСОЕДИНЕНИЯ НЕБОЛЬШОГО ЗАТРАВОЧНОГО ФРАГМЕНТА К МАТРИЦЕ ДНК НА ОСНОВЕ ПРИНЦИПА КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В НАЧАЛЕ КАЖДОГО ЦИКЛА ПЦР НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) элонгацией
- 2) денатурацией
- 3) плавлением
- 4) отжигом

**КОНЦЕНТРАЦИЯ БЛОКОВ СЕГМЕНТНЫХ ДУПЛИКАЦИЙ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА НАБЛЮДАЕТСЯ В**

- 1) областях конститутивного гетерохроматина
- 2) эухроматиновых регионах хромосом
- 3) прицентромерных и теломерных областях хромосом
- 4) гетерохроматиновых регионах хромосом

**СОВОКУПНОСТЬ ПРИЗНАКОВ ПОЛНОГО НАБОРА ХРОМОСОМ, ПРИСУЩЕГО ДАННОМУ ВИДУ ИЛИ КОНКРЕТНОМУ ОРГАНИЗМУ – ЭТО**

- 1) аутосомный набор
- 2) генотип
- 3) кариотип
- 4) хроматин

**ЕСЛИ ПЕРВАЯ ЦЕПЬ ДНК КОДИРУЕТ ФРАГМЕНТ Г-Ц-Ц-А-А-Т-Г-Ц-А-Ц, ТО ЕЕ КОМПЛЕМЕНТАРНАЯ ЦЕПЬ КОДИРУЕТ ФРАГМЕНТ**

- 1) Ц-Г-Г-Т-Т-А-Ц-Г-Т-Г
- 2) А-А-Ц-А-Т-Т-Г-Г-Т-Г
- 3) Ц-Т-Г-Т-А-А-Т-А-Т-Г
- 4) Т-Ц-Г-Г-Т-Г-Т-Ц-Т-Т

**НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) метод ПЦР-ПДРФ
- 2) FISH
- 3) анализ генов, отвечающих за наследственные опухолевые синдромы, методом NGS

4) хромосомный микроматричный анализ

### **ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО ЦЕЛЕВЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК МОЖНО ПОЛУЧИТЬ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) полимеразной цепной реакции
- 2) реакции лигирования
- 3) секвенирования по Сенгеру
- 4) гибридизации по Саузерну

### **ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЧЕЛОВЕКА В ПРЕНАТАЛЬНОМ И НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) цитогенетический
- 2) близнецовый
- 3) биохимический
- 4) популяционно-статистический

### **БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА ТИП С ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ**

- 1) GBA, NPВ
- 2) SMPD1, SMPD2
- 3) NPC1, NPC2
- 4) GAA, GLA

### **ФОРМУЛА КАРИОТИПА 46,XY,ins(5;2)(p14;q22q32) УКАЗЫВАЕТ НА НАЛИЧИЕ**

- 1) нерасщепленной транслокации
- 2) инсерции
- 3) делеции
- 4) реципрокной транслокации

### **РИСК ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНОГО ЗАКЛЮЧЕНИЯ ОБ ОТСУТСТВИИ ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ В КАРИОТИПЕ СПОНТАННОГО АБОРТУСА МОЖЕТ БЫТЬ СВЯЗАН С**

- 1) сроком беременности
- 2) сроком доставки биологического материала в цитогенетическую лабораторию
- 3) контаминацией культур клеток эмбриона клетками материнского происхождения
- 4) возрастом матери

### **ТРИПЛЕТОМ НАЗЫВАЮТ**

- 1) три одинаковых нуклеотида
- 2) три последовательно расположенные аминокислоты
- 3) три последовательно расположенные нуклеотида, кодирующие одну аминокислоту
- 4) форму тРНК

### **К АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ**

- 1) инактивирующая мутация в гетерозиготном состоянии
- 2) метилирование промоторной области гена

- 3) микросателлитная нестабильность
- 4) активирующая мутация в гетерозиготном состоянии

### **СИМВОЛ «,» (ЗАПЯТАЯ) В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА**

- 1) разделяет число хромосом, состав половых хромосом и хромосомные аномалии
- 2) разделяет aberrantные и derivative хромосомы и точки разрыва в них при межхромосомных перестройках
- 3) обозначает точки разрыва в системе детального описания хромосомной перестройки
- 4) обозначает точки разрыва и воссоединения в системе детального описания хромосомной перестройки

### **К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА МОНОСАХАРИДОВ ОТНОСЯТ**

- 1) непереносимость сахарозы
- 2) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
- 3) непереносимость лактозы
- 4) галактоземию

### **ДЛЯ ПОЯСНО-КОНЕЧНОСТНОЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ 2 ТИПА ХАРАКТЕРЕН ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) X-сцепленный доминантный
- 4) X-сцепленный рецессивный

### **НАЛИЧИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ EML4-ALK ПРИ НЕМЕЛКОКЛЕТОЧНОМ РАКЕ ЛЕГКОГО ЯВЛЯЕТСЯ ПОКАЗАНИЕМ К ПРИМЕНЕНИЮ**

- 1) траметиниба
- 2) олапариба
- 3) гефитиниба
- 4) кризотиниба

### **ОДНИМ ИЗ НЕДОСТАТКОВ ТЕХНОЛОГИИ CRISPR-CAS9 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) неспецифическая активность нуклеазы Cas
- 2) дороговизна технологии
- 3) невозможность трансфекции комплексов Cas-gRNA в клетку
- 4) невозможность обеспечить постоянную экспрессию Cas9 в клетках

### **ТЕХНОЛОГИЯ ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ВЫЗЫВАЕМЫХ МУТАЦИЯМИ В МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) экстракорпоральное оплодотворение
- 2) редактирование генома
- 3) клонирование
- 4) донация митохондрий

## **ЧАСТОТА РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ \_\_\_\_\_ НЕ ЗАВИСИТ ОТ ВОЗРАСТА МАТЕРИ**

- 1) Эдвардса
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского – Тернера
- 4) Дауна

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ДНК-ЗОНДОВ В МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА ПРЕДУСМАТРИВАЕТ**

- 1) полное молекулярное описание точковых мутаций при различных наследственных дефектах
- 2) диагностику хромосомной патологии
- 3) подтверждение мультифакториальных болезней
- 4) диагностику моногенных заболеваний

## **ВЫСТРОИТЕ В ХРОНОЛОГИЧЕСКОМ ПОРЯДКЕ ПРОЦЕДУРЫ НЕИНВАЗИВНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ**

- 1) неинвазивное пренатальное тестирование плода, биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез
- 2) биопсия ворсин хориона, неинвазивное пренатальное тестирование плода, амниоцентез, кордоцентез
- 3) биопсия ворсин хориона, амниоцентез, неинвазивное пренатальное тестирование плода, кордоцентез
- 4) биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез, неинвазивное пренатальное тестирование плода

## **МЕЧЕНИЕ ДНК-ЗОНДОВ ДЛЯ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЮТ С ПОМОЩЬЮ РЕАКЦИИ**

- 1) ник-трансляции
- 2) количественной ПЦР
- 3) капельной цифровой ПЦР
- 4) обратной ПЦР

## **КЛЮЧЕВЫМ ОТЛИЧИЕМ NGS ОТ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЕНГЕРУ ЯВЛЯЕТСЯ ВОЗМОЖНОСТЬ**

- 1) прочесть протяжённые делеции/дупликации
- 2) определения числа копий генов
- 3) анализа генов, для которых существуют псевдогены
- 4) одновременного секвенирования множества фрагментов ДНК

## **ДИНАМИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) резкие изменения в числе копий тандемных повторов ДНК в последовательных поколениях родословной, сопровождающиеся развитием заболевания при превышении (или уменьшении) некоторого порогового числа

- 2) резкое увеличение числа копий крупных участков ДНК (CNV) в нескольких последовательных митотических делениях соматических клеток
- 3) резкое увеличение числа копий  $\alpha$ -сателлитных повторов ДНК в половых клетках, увеличивающее риск хромосомного нерасхождения в мейозе
- 4) резкие изменения в числе копий повторяющихся последовательностей ДНК, обусловленные нарушениями функционирования систем репарации

### **В ОСНОВЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМАХ БЛЮМА, АНЕМИИ ФАНКОНИ, АТАКСИИ-ТЕЛЕАНГИАКТАЗИИ, ПИГМЕНТНОЙ КСЕРОДЕРМЫ ЛЕЖАТ**

- 1) неблагоприятные воздействия на клетки плода в раннем эмбриогенезе
- 2) генные мутации, вызывающие дефекты репарации ДНК
- 3) модификационные изменения ДНК
- 4) неправильное расхождение хромосом при митозе

### **ЛИЦЕПЛЕЧЕЛОПАТОЧНАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ (ТИП 2) ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) экспансией тринуклеотидных повторов в промоторе гена SMCHD1
- 2) снижением числа копий сателлитного D4Z4 повтора до 1-10
- 3) мутациями гена SMCHD1 в локусе 18p11.32
- 4) увеличением числа копий сателлитного D4Z4 повтора до 11-150

### **ПРИ ДИСФЕРЛИНОПАТИИ ПАТОГЕННЫЕ ВАРИАНТЫ МОГУТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНЫ В ГЕНЕ**

- 1) DYSF
- 2) GYG1
- 3) GAA
- 4) DMD

### **СИНДРОМ МЭН2В ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) рак молочной железы, рак яичников, рак желудка, рак поджелудочной железы, рак простаты
- 2) саркомы, опухоли мозга, аденокарцинома, лейкемию, бронхоальвеолярный рак, рак молочной железы
- 3) первичную медуллярную карциному щитовидной железы, феохромоцитому, множественные невромы слизистых оболочек и желудочно-кишечного тракта, а также марфаноподобную внешность
- 4) феохромоцитому, гемангиобластомы ЦНС, ангиому сетчатки, светлоклеточную карциному почки, аденому поджелудочной железы

### **МОЛЕКУЛА РНК, ОБРАЗУЮЩАЯСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ТРАНСКРИПЦИИ УЧАСТКА ДНК, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) геном
- 2) экзоном
- 3) метаболитом
- 4) транскриптом

**ОГРАНИЧЕНИЕМ В ИСПОЛЬЗОВАНИИ МАТРИЧНОЙ СРАВНИТЕЛЬНОЙ ГЕНОМНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (ARRAY-CGH) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) неспособность детекции сбалансированных хромосомных перестроек
- 2) низкий уровень разрешения
- 3) неспособность выявлять анеуплоидии
- 4) неспособность выявлять хромосомные микродупликации

**КОЛОБОМА РАДУЖКИ ПРИ СИНДРОМЕ КОШАЧЬЕГО ГЛАЗА ОТНОСИТСЯ К**

- 1) мальформациям
- 2) деформациям
- 3) дисплазиям
- 4) дизрупциям

**НЕПРАВИЛЬНОЕ СТРОЕНИЕ НАРУЖНЫХ ГЕНИТАЛИЙ И НИЗКАЯ ПРОДУКЦИЯ ГОРМОНОВ, ПРОДУЦИРУЕМЫХ ГОНАДОЙ, ВСТРЕЧАЕТСЯ У БОЛЬНЫХ СИНДРОМОМ**

- 1) тестикулярной феминизации
- 2) Клайнфельтера
- 3) Ли – Фраумени
- 4) Линча

**ВЫРАЖЕННАЯ УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) фрагильной X -хромосомы
- 3) Тернера
- 4) трипло-Х

**ЧАСТОТА ПРОЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЕННОЙ МУТАЦИИ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) наследованием
- 2) мутагенностью
- 3) мутированием
- 4) мутабельностью

**К ФАКТОРАМ, ВЛИЯЮЩИМ НА ЧАСТОТУ ЧИСЛОВЫХ АНОМАЛИЙ ХРОМОСОМ, НЕ ОТНОСЯТ \_\_\_\_\_ РОДИТЕЛЕЙ**

- 1) национальность
- 2) генотип
- 3) возраст
- 4) пол

**МОДИФИКАЦИЕЙ ХРОМАТИНА, АССОЦИИРОВАННОЙ С АКТИВАЦИЕЙ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) деацетилирование лизина 27 гистона 3 (H3K27)
- 2) деацетилирование лизина 9 гистоне 3 (H3K9)

3) триметилирование лизина 27 гистона 3 (H3K27)

4) триметилирование лизина 4 гистона 3 (H3K4)

### **ГАЛАКТОЗЕМИЯ ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ**

1) обмена углеводов

2) обмена отдельных аминокислот

3) функции пероксисом

4) обмена органических кислот

### **ТЕРМИН «МУТАЦИЯ» ВВЕЛ**

1) Гуго де Фриз

2) Грегор Мендель

3) Томас Морган

4) Кэлвин Бриджесс

### **АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ, ОБРАЗУЮЩИЕ КОМПЛЕМЕНТАРНУЮ ПАРУ В МОЛЕКУЛЕ ДНК**

1) аденин и цитозин

2) аденин и тимин

3) тимин и цитозин

4) гуанин и аденин

### **ЗАКОН ЕДИНООБРАЗИЯ ГИБРИДОВ ПЕРВОГО ПОКОЛЕНИЯ УКАЗЫВАЕТ НА**

1) появление во втором поколении гибридов с доминантным и рецессивным признаками в соотношении 4:1

2) то, что каждая пара признаков наследуется независимо друг от друга, расщепляясь в соотношении 3:1, и может независимо комбинироваться с другими признаками

3) появление во втором поколении гибридов с доминантным и рецессивным признаками в соотношении 3:1

4) то, что из двух копий каждого гена, которые называются аллелями, одна может подавлять проявление другой

### **ЗАПИСЬ ВАРИАНТА с.563A>G ОЗНАЧАЕТ, ЧТО**

1) замена двух нуклеотидов аденина и гуанина произошла в положении 563 по кодирующей ДНК

2) замена двух нуклеотидов аденина и гуанина произошла в положении 563 по геномной ДНК

3) однонуклеотидная замена аденина на гуанин произошла в положении 563 по кодирующей ДНК

4) однонуклеотидная замена аденина на гуанин произошла в положении 563 по геномной ДНК

### **МУТАЦИЯ ПО ТИПУ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ОТНОСИТСЯ К**

1) полиплоидиям

2) внутрихромосомным перестройкам

- 3) межхромосомным перестройкам
- 4) анеуплоидиям

**ЧАСТОТА ФЕНОТИПИЧЕСКОГО ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕНА В ПОПУЛЯЦИИ ОСОБЕЙ, ЯВЛЯЮЩИХСЯ НОСИТЕЛЯМИ ЭТОГО ГЕНА, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) коэффициентом инбридинга
- 2) коэффициентом наследуемости
- 3) экспрессивностью
- 4) пенетрантностью

**В ПРОЦЕССЕ ТРАНСКРИПЦИИ В ЖИВОЙ КЛЕТКЕ**

- 1) на матрице ДНК синтезируется РНК
- 2) на матрице РНК синтезируется белок
- 3) матрица РНК разрушается до одиночных нуклеотидов
- 4) происходят исправления в цепи ДНК

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ НУМЕРАЦИИ БЭНДОВ ВДОЛЬ ХРОМОСОМЫ ДЛИННОЕ ПЛЕЧО ХРОМОСОМЫ 18 РАЙОН ДВА ПЕРВЫЙ БЭНД СЛЕДУЕТ ЗАПИСАТЬ, КАК**

- 1) 18q11
- 2) 18q21
- 3) 18p11
- 4) 18p21

**САУЗЕРН-ГИБРИДИЗАЦИЯ ВКЛЮЧАЕТ**

- 1) перенос РНК на нитроцеллюлозную мембрану
- 2) гибридизацию РНК на матрице ДНК на нитроцеллюлозной мембране
- 3) перенос денатурированной ДНК на нитроцеллюлозную мембрану
- 4) ультрацентрифугирование в градиенте плотности

**СРЕДНЕЕ КОЛИЧЕСТВО АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ИНДИВИДУАЛЬНОГО (КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОГО) КАРИОТИПА, ПРИ НАЛИЧИИ ПРИЗНАКОВ МОЗАИЦИЗМА, РАВНО**

- 1) 11
- 2) 27
- 3) 44
- 4) 33

**ОСНОВНЫМИ МЕТОДАМИ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) биохимические и молекулярно-генетические
- 2) молекулярно-генетические, цитогенетические
- 3) молекулярно-цитогенетические, биохимические
- 4) только молекулярно-генетические

**ОДНИМ ИЗ ИСТОЧНИКОВ ПРОИСХОЖДЕНИЯ И АКТИВАЦИИ ОНКОГЕНОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) мутации в генах ДНК-метилтрансфераз
- 2) *H. pylori*
- 3) мутации в генах иммуноглобулинов
- 4) хромосомные транслокации

### **ЦЕНТРОМЕРНЫЙ ИНДЕКС ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ОТНОШЕНИЕ**

- 1) длины короткого плеча хромосомы ко всей ее длине, выраженное в процентах
- 2) длины длинного плеча хромосомы ко всей ее длине, выраженное в процентах
- 3) суммы длин коротких плеч всех гоносом к сумме длин их длинных плеч
- 4) суммы длин коротких плеч всех аутосом к сумме длин их длинных плеч

### **ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ ВОЗНИКНОВЕНИЯ АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем
- 2) эндомиоз
- 3) нарушение блока полиспермии
- 4) преждевременное разделение хроматид или центромер

### **С УЧЕТОМ ТРЕБОВАНИЙ, РАБОЧИЕ ЗОНЫ ПЦР-ЛАБОРАТОРИИ ОБЕЗЗАРАЖИВАЮТ БАКТЕРИЦИДНЫМИ ЛАМПАМИ С УЛЬТРАФИОЛЕТОВЫМ ИЗЛУЧЕНИЕМ**

- 1) еженедельно
- 2) три раза в неделю
- 3) два раза в неделю
- 4) ежедневно

### **У НОСИТЕЛЕЙ БОЛЕЗНИ ГОШЕ СУЩЕСТВУЕТ БОЛЕЕ ВЫСОКИЙ РИСК РАЗВИТИЯ**

- 1) атеросклероза
- 2) болезни Альцгеймера
- 3) болезни Паркинсона
- 4) сахарного диабета

### **МОЗАИЦИЗМ ПО Y-ХРОМОСОМЕ МОЖЕТ БЫТЬ ОДНОЙ ИЗ ПРИЧИН СИНДРОМА**

- 1) CBAVD
- 2) Свайера
- 3) тестикулярной дисгенезии
- 4) Кальмана

### **СТРУКТУРЫ, СОЕДИНЯЮЩИЕ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ И СОДЕРЖАЩИЕ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК, НЕОБХОДИМУЮ ДЛЯ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) центромеры
- 2) нити веретена
- 3) кинетохоры
- 4) сателлиты

### **ПЕРВЫМ ФЕРМЕНТ ЗАМЕСТИТЕЛЬНЫМ ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ГЛИКОГЕНОЗА**

## **2 ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) левокарнитин
- 2) агалсидаза бета
- 3) альглюкозидаза альфа
- 4) кудесан

## **К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ НАРУШЕНИЕМ СПЛАЙСИНГА ГЕНОВ, ПРИВОДЯТ ИЗМЕНЕНИЯ СТРУКТУРЫ**

- 1) малоядрышковых РНК
- 2) малоядерных РНК
- 3) цетромер хромосом
- 4) теломер хромосом

## **ФОРМУЛА КАРИОТИПА ЗАПИСЫВАЕТСЯ СОГЛАСНО ПРАВИЛАМ, УСТАНОВЛЕННЫМ В**

- 1) Human Genome Variation Society
- 2) международной цитогеномной номенклатуре хромосом (ISCN)
- 3) European society of human genetic
- 4) European Cytogenetics association

## **ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) фенилкетонурия
- 2) ахондроплазия
- 3) гемофилия
- 4) муковисцидоз

## **К ПРИЧИНАМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИСОМИЙ ОТНОСЯТ**

- 1) отставание хромосом в анафазе
- 2) точечные мутации
- 3) нерасхождение хромосом
- 4) транслокации

## **ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ЗИГОТНОСТИ БЛИЗНЕЦОВ НАИБОЛЕЕ ТОЧЕН**

- 1) тест по пересадке кожи
- 2) анализ групп крови
- 3) анализ высоко варьибельных маркеров ДНК
- 4) анализ дерматоглифики

## **ЧТО ТАКОЕ «ЯДЕРНАЯ СЕМЬЯ» ПРИ СЕГРЕГАЦИОННОМ АНАЛИЗЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ?**

- 1) родители и их дети
- 2) пять поколений семьи
- 3) три поколения семьи
- 4) четыре поколения семьи

**ГОНОСОМНЫМ СИНДРОМОМ С НАИБОЛЬШЕЙ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ВАРИАБЕЛЬНОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ СИНДРОМ**

- 1) полисомии по Y хромосоме
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского – Тернера
- 4) трисомии X

**ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА МУКОВИСЦИДОЗА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ**

- 1) потовая проба
- 2) реакция Фельгена
- 3) определение уровня глюкозы
- 4) тест на аммиак

**«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ВЫСОКОИНФОРМАТИВНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Вильямса
- 2) Диджорджи
- 3) Линча
- 4) Ли – Фраумени

**ПРИМЕРНОЕ КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ (В ТЫСЯЧАХ)**

- 1) 23-33
- 2) 50-55
- 3) 10
- 4) 7

**В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ВОЗМОЖНО ПРИМЕНЕНИЕ**

- 1) биопсии хориона
- 2) амниоцентеза
- 3) кордоцентеза
- 4) фетоскопии

**ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ Y-ХРОМОСОМЫ И ДВЕ И БОЛЕЕ X-ХРОМОСОМЫ В КАРИОТИПЕ У МУЖЧИН НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Клайнфельтера
- 2) трипло-X
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Полисомии Y

**ПОКАЗАНИЕМ К ПРОВЕДЕНИЮ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) отсутствие генетических заболеваний в анамнезе
- 2) возраст женщины старше 45 лет, мужчины старше 55 лет
- 3) гетерозиготность обоих родителей по генным болезням
- 4) отсутствие случаев рождения детей с генетическими патологиями

**НАСЛЕДСТВЕННЫМИ БОЛЕЗНЯМИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ПОДЛЕЖАЩИМИ В РОССИИ ОБЯЗАТЕЛЬНОМУ БЕСПЛАТНОМУ СКРИНИНГУ, ЯВЛЯЮТСЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ, МУКОВИСЦИДОЗ, ГАЛАКТОЗЕМИЯ, ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ И**

- 1) адреногенитальный синдром
- 2) алкаптонурия
- 3) синдром де ля Шапеля
- 4) синдром Дауна

**ГЕН СУПЕРОКСИДДИСМУТАЗЫ БЫЛ КАРТИРОВАН НА 21 ХРОМОСОМЕ ПУТЕМ ИЗУЧЕНИЯ АКТИВНОСТИ ЭТОГО ФЕРМЕНТА У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ**

- 1) Эдвардса
- 2) Дауна
- 3) Патау
- 4) Клайнфельтера

**ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА**

- 1) интронов
- 2) нуклеотидов
- 3) хромосом
- 4) экзонов

**ЦЕНТРОМЕРА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ УЧАСТОК ХРОМОСОМЫ, КОТОРАЯ**

- 1) ограничивает концы хромосом
- 2) разделяет ее на два плеча
- 3) представляет собой р-плечо хромосомы
- 4) является вторичной перетяжкой

**ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ А**

- 1) доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- 2) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- 3) аутосомно-рецессивный
- 4) полигенный

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ГЕНОМНОЙ МУТАЦИЕЙ, РЕГИСТРИРУЕМОЙ В ЭМБРИОНАЛЬНОМ МАТЕРИАЛЕ ПРИ НЕВЫНАШИВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) триплоидия
- 2) моносомия по аутосомам
- 3) трисомия по аутосомам
- 4) анеуплоидия по половым хромосомам

**К ПЕРОКСИСОМНЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСЯТ**

- 1) дефекты расщепления гликогена
- 2) муковисцидоз

- 3) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- 4) неонатальную адренолейкодистрофию

**АНАЛИЗ «ПРЯМЫХ» ПРЕПАРАТОВ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ИЗ ВОРСИН ХОРИОНА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДАЁТ ИНФОРМАЦИЮ О КАРИОТИПЕ КЛЕТОК**

- 1) цитотрофобласта
- 2) экстраэмбриональной мезодермы
- 3) экстраэмбриональной эктодермы
- 4) экстраэмбриональной эндодермы

**ПОД ТЕРМИНОМ ДУПЛИКАЦИЯ ПОНИМАЮТ**

- 1) вставку фрагмента одной хромосомы в другой район той же самой хромосомы
- 2) удвоение участка хромосомы
- 3) утрату части хромосомного материала
- 4) перенос участка одной хромосомы на другую хромосому

**Х-СЦЕПЛЕННО ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) пикнодизостоз
- 2) болезнь Данона
- 3) GM2-ганглиозидоз
- 4) мукополисахаридоз I типа

**ДВУСТОРОННЯЯ НЕВРИНОМА СЛУХОВОГО НЕРВА ЯВЛЯЕТСЯ ГЛАВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ**

- 1) нейрофиброматоза 1 типа
- 2) нейрофиброматоза 2 типа
- 3) синдрома фон Хиппель-Линдау
- 4) синдрома Коудена

**В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ НУКЛЕОТИДАМИ В ЦЕПИ ДНК УЧАСТВУЮТ \_\_\_\_\_ СВЯЗИ**

- 1) фосфодиэфирные
- 2) полипептидные
- 3) донорно-акцепторные
- 4) водородные

**К УНИВЕРСАЛЬНЫМ КОМПОНЕНТАМ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ, РАСПОЗНАЮЩИМ ОДНОНИТЕВЫЕ РАЗРЫВЫ ДНК, МУТАЦИИ В ГЕНАХ КОТОРЫХ ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ ОДНОЙ ИЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ АТАКСИИ, ОТНОСЯТ**

- 1) белок p53
- 2) топоизомеры 2
- 3) ATR-киназы
- 4) ATM-киназы

## **ПРОВЕДЕНИЕ ПЦР СТАЛО ВОЗМОЖНЫМ БЛАГОДАРЯ ОТКРЫТИЮ**

- 1) термолабильной ДНК-полимеразы
- 2) термостабильной ДНК-полимеразы
- 3) теломеразы
- 4) РНК-полимеразы

## **МОЛЧАЩИЕ МУТАЦИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) образование незначащего кодона (стоп-кодона) в структурной части гена
- 2) нарушения транскрипции
- 3) замены в кодонах, которые не сопровождаются изменением первичной структуры белков
- 4) изменения в кодоне, которое сопровождается изменением аминокислотного остатка в белке

## **МОНОМЕРАМИ БЕЛКОВ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) нуклеотиды
- 2) азотистые основание
- 3) пептиды
- 4) аминокислоты

## **ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ (ПЦР) ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) изучения трансляции в эукариотических клетках
- 2) фрагментации препаратов ДНК
- 3) получения полногеномных библиотек
- 4) получения амплифицированных фрагментов ДНК

## **ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА АЛАЖИЛЯ**

- 1) митохондриальный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) аутосомно-доминантный
- 4) X-сцепленный

## **КЛЕТКИ ТРОФОБЛАСТА ПОСЛЕ ИМПЛАНТАЦИИ НАЧИНАЮТ АКТИВНО СИНТЕЗИРОВАТЬ ГОРМОН**

- 1) пролактин
- 2) кортизол
- 3) хорионический гонадотропин
- 4) фолликулостимулирующий

## **ФЕНОМЕН «FRA(X)» ПРИ СИНДРОМЕ МАРТИНА – БЕЛЛА ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИ СВЯЗАН С АМПЛИФИКАЦИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ**

- 1) AGA
- 2) CGG
- 3) AGG
- 4) TGT

### **МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ**

- 1) дезоксирибозы, аминокислот
- 2) дезоксирибозы, остатка фосфорной кислоты, азотистых оснований
- 3) рибозы, аминокислот
- 4) рибозы, остатка фосфорной кислоты, азотистых оснований

### **УДВОЕНИЕ ХРОМОСОМ ПРОИСХОДИТ В \_\_\_\_ -ФАЗЕ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА**

- 1) S
- 2) G2
- 3) G1
- 4) M

### **К УНИВЕРСАЛЬНЫМ КОМПОНЕНТАМ СИСТЕМЫ РЕПАРАЦИИ, РАСПОЗНАЮЩИМ ДВУНИТЕВЫЕ РАЗРЫВЫ ДНК, МУТАЦИИ В ГЕНАХ КОТОРЫХ ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ ОДНОЙ ИЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ АТАКСИИ, ОТНОСЯТ**

- 1) топоизомеры 2
- 2) АТМ-киназы
- 3) АТR-киназы
- 4) белок p53

### **НЕДОСТАТОЧНОСТЬ КИСЛОЙ А-1,4-ГЛЮКОЗИДАЗЫ ПРИВОДИТ К**

- 1) болезни Гиршпрунга
- 2) болезни Помпе
- 3) болезни Таруи
- 4) хореи Гентингтона

### **ЧАСТЬЮ ТЕЛА, НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНОЙ В ОТНОШЕНИИ ЧАСТОТЫ МАЛЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) туловище
- 2) лицо
- 3) стопа
- 4) голень

### **СКОЛЬКО ПОЛЯРНЫХ ТЕЛЕЦ ДАЕТ ОДИН ООГОНИЙ ПРИ ОБРАЗОВАНИИ ОДНОЙ ЯЙЦЕКЛЕТКИ?**

- 1) четыре
- 2) одно
- 3) два
- 4) три

### **ПРОЦЕСС ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) ядре клетки
- 2) ядерной мембране
- 3) эндоплазматическом ретикулуме

4) ядерных порах

**ПРИ ПРОВЕДЕНИИ УЛЬТРАЗВУКОВОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЦЕЛЮ**

- 1) выявление резорбции плода
- 2) диагностика грубых пороков развития
- 3) определение сроков беременности
- 4) определение пола плода

**ЭТИОЛОГИЧЕСКОЙ ОСНОВОЙ СИНДРОМА МАРТИНА-БЕЛЛ (ТИП FRAXA) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) наличие от 60 до 200 копий CGG повтора в промоторной области гена FMR1
- 2) увеличение до 200 и более копий тринуклеотидного повтора CGG в промоторной области гена FMR1
- 3) дупликация гена FMR1
- 4) делеция гена FMR1

**ИСТОРИЧЕСКИ ПЕРВЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИ ОХАРАКТЕРИЗОВАННЫМ СИНДРОМОМ, ОБУСЛОВЛЕННЫМ ДЕЛЕЦИЕЙ ХРОМОСОМНОГО РЕГИОНА, ЯВИЛСЯ СИНДРОМ**

- 1) Энгельмана
- 2) кошачьего глаза
- 3) кошачьего крика
- 4) маски из Наблуса

**РЕЦЕССИВНОЙ, СЦЕПЛЕННОЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, АНОМАЛИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) мышечная дистрофия Дюшенна
- 2) фенилкетонурия
- 3) муковисцидоз
- 4) синдром Шерешевского Тернера

**СИНТЕЗ ДНК ПРИ КОТОРОМ КАЖДАЯ ДОЧЕРНЯЯ ДНК СОСТОИТ ИЗ ОДНОЙ МАТРИЧНОЙ (МАТЕРИНСКОЙ) ЦЕПИ И ОДНОЙ ВНОВЬ СИНТЕЗИРОВАННОЙ (ДОЧЕРНЕЙ) НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) консервативным
- 2) полуконсервативным
- 3) полукомплементарным
- 4) комплементарным

**ЭФФЕКТИВНОСТЬ ПЦР УВЕЛИЧИВАЕТ**

- 1) бычий сывороточный альбумин
- 2) ионы магния
- 3) глицерол
- 4) диметилсульфоксид

**К АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ**

- 1) амплификация протоонкогена
- 2) микросателлитная нестабильность
- 3) инактивирующая мутация в гетерозиготном состоянии
- 4) метилирование промоторной области гена

**ПРИМЕРОМ МОДИФИКАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ МОЖЕТ СЛУЖИТЬ**

- 1) удлинение шеи жирафа в процессе эволюции
- 2) изменение окраски шерсти зайца зимой
- 3) рождение палевого щенка у черных родителей
- 4) появление в потомстве особи-альбиноса

**ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ИСХОДНОЙ ЧАСТОТЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ (БАЗОВОЙ ЛИНИИ) РАЗМЕР ИССЛЕДУЕМОЙ ВЫБОРКИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДОЛЖЕН СОСТАВЛЯТЬ НЕ МЕНЕЕ \_\_\_\_ ТЫСЯЧ**

- 1) 30
- 2) 20
- 3) 5
- 4) 40

**ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В ПОЛИПЕПТИДЕ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ**

- 1) последовательностью нуклеотидов рРНК
- 2) конформацией рибосомных белков
- 3) последовательностью нуклеотидов тРНК
- 4) последовательностью нуклеотидов мРНК

**ПАЦИЕНТОВ МУЖСКОГО ПОЛА С УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТЬЮ, ХАРАКТЕРНЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА (МАКРОЦЕФАЛИЯ, ВЫСТУПАЮЩИЙ ЛОБ, ОТПЫРЕННЫЕ И БОЛЬШИЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ТОЛСТАЯ И ВЫВЕРНУТАЯ НИЖНЯЯ ГУБА) И МАКРООРХИДИЗМОМ СЛЕДУЕТ НАПРАВИТЬ НА**

- 1) кариотипирование с помощью GTG бэндинга
- 2) молекулярно-генетический анализ тринуклеотидных повторов (CGG) в 5'-нетранслируемой области гена FMR-I
- 3) исследование уровня иммунореактивного трипсина в сыворотке крови
- 4) кариотипирование с помощью QFH бэндинга

**СОГЛАСНО МЕЖДУНАРОДНОЙ ЦИТОГЕНОМНОЙ НОМЕНКЛАТУРЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА, ФОРМУЛОЙ МУЖСКОГО КАРИОТИПА С ДИСОМИЕЙ X-ХРОМОСОМЫ И МОНОСОМИЕЙ ХРОМОСОМЫ 3 ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 47,XXY
- 2) 47,XY,+3
- 3) 48,XXY,+3
- 4) 46,XXY,-3

**ПАРЫ ХРОМОСОМ С 13 ПО 15 ПО МОРФОЛОГИИ И РАЗМЕРАМ ОТНОСЯТСЯ К \_\_\_\_\_ ГРУППЕ АУТОСОМ**

- 1) F
- 2) G
- 3) E
- 4) D

**СВОЙСТВОМ МОЛЕКУЛЫ ДНК, НЕОБХОДИМЫМ ДЛЯ ГИБРИДИЗАЦИИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) амплификация
- 2) денатурация
- 3) самовоспроизводимость
- 4) комплементарность

**БОКС ДЕСТРУКЦИИ У ЦИКЛИНОВ ОТВЕЧАЕТ ЗА**

- 1) специфическую внутриклеточную деградацию циклинов в протеасомах путем присоединения полиубиквитинового хвоста
- 2) неспецифическую деградацию циклинов в цитоплазме клеток
- 3) за разрушение связанной с циклинов цислин-зависимой киназы по завершению ее функции
- 4) разрушение специфического субстрата

**ОГРАНИЧЕННЫЙ ТКАНЬЮ МОЗАИЦИЗМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ КЛОНЫ КЛЕТОК \_\_\_\_\_ КАРИОТИПОМ ПРЕДСТАВЛЕНЫ \_\_\_\_\_ ТКАНЯХ**

- 1) только с аномальным; во всех
- 2) с нормальным и аномальным; во всех
- 3) с нормальным и аномальным; только в некоторых
- 4) только с нормальным; во всех

**ПРИНЦИП МЕТОДА МЕЖВИДОВОЙ ЦВЕТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ (Rх-FISH) ОСНОВАН НА**

- 1) сравнительной геномной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах гиббона
- 2) гибридизации хромосома-специфических ДНК-библиотек человека на метафазных хромосомах гиббона
- 3) гибридизации хромосома-специфических ДНК-библиотек гиббона на метафазных хромосомах человека
- 4) сравнительной геномной гибридизации двух геномных ДНК-библиотек, полученных от пациента и гиббона, на метафазных хромосомах человека

**ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА ОСНОВАНИИ**

- 1) просьбы родственников пациента
- 2) решения лечащего врача
- 3) свободного, осознанного и информированного согласия пациента
- 4) решения врача-генетика

**МИКРОДУПЛИКАЦИОННЫЕ СИНДРОМЫ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ХРОМОСОМНЫМИ**

## **МИКРОДУПЛИКАЦИЯМИ В ТЕЛОМЕРНЫХ И СУБТЕЛОМЕРНЫХ РЕГИОНАХ ХРОМОСОМ**

- 1) синдром микродупликации 3q29, синдром микродупликации 17p13.3
- 2) синдром Потоки-Лупски, синдром микродупликации 7q11.23
- 3) синдром микродупликации 17q21.31, синдром микродупликации 16p11.2
- 4) синдром дистальной микродупликации 1q21.1, синдром проксимальной микродупликации 1q21.1

## **ДЛЯ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ХРОМОСОМ ХАРАКТЕРНО**

- 1) проявляться на фенотипе их носителя
- 2) не проявляться на фенотипе их носителя
- 3) всегда наследоваться только по материнской линии
- 4) всегда возникать de novo в кариотипе носителя

## **ТОЧНОСТЬ КОСВЕННЫХ МЕТОДОВ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НЕ ЗАВИСИТ ОТ**

- 1) рекомбинационных событий на участке локализации гена
- 2) типа наследования конкретного заболевания
- 3) расположения маркеров по отношению к гену заболевания
- 4) числа использованных полиморфных маркеров

## **К СТРУКТУРНЫМ ПЕРЕСТРОЙКАМ ХРОМОСОМ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) тетрасомии
- 2) моносомии
- 3) трисомии
- 4) инверсии

## **В ПРОЦЕССЕ РЕПАРАЦИИ УЛЬТРАФИОЛЕТОВЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ДНК НЕ УЧАСТВУЕТ**

- 1) лактатдегидрогеназа
- 2) полинуклеотидлигаза
- 3) эндонуклеаза
- 4) экзонуклеаза

## **КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА СОТОСА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 21q22
- 2) 4p16.3
- 3) 22q11.2
- 4) 5q35

## **ПРИ ЧАСТИЧНОМ ПУЗЫРНОМ ЗАНОСЕ МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ КАРИОТИП**

- 1) 69,XXY
- 2) 46,XX,del(5)(p13)
- 3) 92,XXXX
- 4) 92,XXYY

## **СРЕДНЕЕ КОЛИЧЕСТВО ИНТЕРФАЗНЫХ КЛЕТОК, АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТОДОМ FISH ПРИ ГЕМОБЛАСТОЗАХ, СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 50-100
- 2) 10-20
- 3) 100-120
- 4) 200-400

## **ЕСЛИ У ПРОБАНДА ИЗВЕСТЕН ПАТОГЕННЫЙ ВАРИАНТ, ПРИВОДЯЩИЙ К НАСЛЕДСТВЕННОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ, ЧТОБЫ ОПРЕДЕЛИТЬ НАЛИЧИЕ ВАРИАНТА У РОДСТВЕННИКОВ НЕОБХОДИМО**

- 1) определить полиморфные маркеры, сцепленные с патологическим аллелем
- 2) провести сиквенс экзона, содержащего вариант
- 3) провести полногеномное секвенирование родственников
- 4) провести полный скрининг мутаций в гене наследственного заболевания

## **В ИНТЕРФАЗЕ МИТОЗА ПРОИСХОДИТ**

- 1) синтез ДНК
- 2) конденсация хроматина
- 3) спирализация ДНК
- 4) синтез белков

## **МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК РАЗРАБОТАЛ**

- 1) П.Эдман
- 2) Д.Уотсон
- 3) Ф. Сэнгер
- 4) Ф.Крик

## **ХАРАКТЕРИСТИКАМИ НАБОРА ИЛИ ТЕСТ-СИСТЕМЫ ДЛЯ ПЦР ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) только специфичность и чувствительность набора
- 2) специфичность, линейность, диапазон определяемых величин, предел детекции, чувствительность
- 3) предел детекции, повторяемость и воспроизводимость
- 4) только диапазон определяемых величин и предел детекции

## **НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ**

- 1) рецепторы
- 2) транспортные белки
- 3) сигнальные белки
- 4) ферменты

## **НАСЛЕДСТВЕННЫМ ОНКОЛОГИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ, АССОЦИИРОВАННЫМ С ПОВЫШЕННЫМ РИСКОМ РАЗВИТИЯ НЕЙРОФИБРОМ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) МЭН (RET)
- 2) ретинобластома (RB)

- 3) нейрофиброматоз 1/2 (NF1/2)
- 4) синдром фон Хиппель-Линдау (VHL)

### **К НАИБОЛЕЕ РАННИМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С ОТНОСЯТ**

- 1) синдром холестаза
- 2) гепатомегалию
- 3) инфильтраты в легких пенистыми клетками
- 4) асцит плода

### **МЕХАНИЗМЫ УЧАСТИЯ ОНКОГЕНОВ В ПРОЦЕССЕ ОПУХОЛЕОБРАЗОВАНИЯ НЕ ВКЛЮЧАЮТ**

- 1) инактивацию протоонкогена
- 2) активацию протоонкогена
- 3) структурные мутации протоонкогена
- 4) формирование химерных генов

### **СИНДРОМ ПАТАУ ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) структурной перестройкой, затрагивающей половые хромосомы
- 2) инверсией
- 3) геномной мутацией, затрагивающей половые хромосомы
- 4) геномной мутацией, затрагивающей аутосомы

### **СТРУКТУРНОЙ ФОРМОЙ БОЛЬШИНСТВА МАРКЕРНЫХ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) парацентрическая инверсия
- 2) инвертированная дупликация
- 3) Робертсоновская транслокация
- 4) перицентрическая инверсия

### **ОДНИМ ИЗ ПОКАЗАНИЙ К ПРОВЕДЕНИЮ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ИЗ ГРУППЫ «САТЧН 22» ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) менингиома головного мозга
- 2) наличие у пациента множественных опухолей
- 3) наличие в семье больного с подтвержденным диагнозом синдрома Ди-Джорджи или вело-кардио-фациального и при дальнейшем планировании рождения здорового потомства
- 4) наличие у пациента клинической картины синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана

### **НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫМ МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЗИГОТНОСТИ БЛИЗНЕЦОВ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) анализ высоко варьируемых маркеров ДНК
- 2) анализ групп крови
- 3) анализ дерматоглифики
- 4) метод полисимптоматического сходства

## **ПРИ СПОРАДИЧЕСКОЙ ФОРМЕ РЕТИНОБЛАСТОМЫ (60% СЛУЧАЕВ) ИНАКТИВАЦИЯ ОБОИХ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНА RB1 ПРОИСХОДИТ**

- 1) только в клетках головного мозга
- 2) в различных органах
- 3) в клетках сетчатки и головного мозга
- 4) только в клетках сетчатки

## **МЕЖЛАБОРАТОРНЫЙ КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ДАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ**

- 1) выявить нарушения соблюдения нормативных документов
- 2) оценить квалификацию персонала
- 3) сравнить качество работы нескольких лабораторий
- 4) оценить качество работы лаборатории

## **В СЫВОРОТКЕ ПАЦИЕНТОВ, НЕ СТРАДАЮЩИХ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗАМИ, ВЫЯВЛЯЕТСЯ ОДИН ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАН**

- 1) кератансульфат
- 2) дерматансульфат
- 3) хондроитин сульфат
- 4) гепарансульфат

## **МОЗАИЦИЗМ 45,X/46,XX ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) значительной умственной отсталостью
- 2) хромосомной нестабильностью
- 3) возможными клиническими проявлениями синдрома Шерешевского-Тернера
- 4) развитием наружных мужских гениталий

## **ДНК СОДЕРЖИТ \_\_\_\_\_, ОСТАТОК ФОСФОРНОЙ КИСЛОТЫ, ОДНО ИЗ ЧЕТЫРЕХ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ: АДЕНИН, ГУАНИН**

- 1) дезоксирибозу; цитозин, урацил
- 2) дезоксирибозу; цитозин
- 3) рибозу; цитозин, тимин
- 4) дезоксирибозу; цитозин, тимин

## **АКРОЦЕНТРИЧЕСКИМИ НАЗЫВАЮТ ХРОМОСОМЫ, ЦЕНТРОМЕРА КОТОРЫХ**

- 1) удвоена
- 2) находится посередине
- 3) смещена к одному из концов
- 4) отсутствует

## **ДИГИНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПРИСУТСТВИЕМ В ЗИГОТЕ**

- 1) дополнительного гаплоидного генома отца
- 2) дополнительного гаплоидного генома матери
- 3) двух дополнительных гаплоидных геномов отца
- 4) двух дополнительных гаплоидных геномов матери

**КАКОЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ (АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ЛЕБЕРА) СЛЕДУЕТ ИЗ РОДОСЛОВНОЙ? □**

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) митохондриальный
- 3) доминантный Х-сцепленный
- 4) аутосомно-рецессивный

**ПРИ МОЛЕКУЛЯРНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ НЕ ОБНАРУЖИВАЮТ**

- 1) полисомии по гоносомам
- 2) реципрокные транслокации
- 3) трисомию 13
- 4) трисомию 18

**ВСЕ ЖИДКИЕ ОТХОДЫ, ОБРАЗУЮЩИЕСЯ В ПРОЦЕССЕ РАБОТЫ В «ЗАРАЗНОЙ ЗОНЕ» ЛАБОРАТОРИИ, ПЕРЕД СБРОСОМ В КАНАЛИЗАЦИОННУЮ СИСТЕМУ, ПОДЛЕЖАТ ОБЕЗЗАРАЖИВАНИЮ**

- 1) химическим или термическим методами
- 2) автоматизированными установками
- 3) радиационным методом
- 4) установками, обеспечивающими механическую и биологическую очистку

**ВАРИАНТ, ВЫЯВЛЕННЫЙ В ГЕНЕ VHL МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПО СЭНГЕРУ, РЕЗУЛЬТАТЫ КОТОРОГО ПРЕДСТАВЛЕНЫ НА РИСУНКЕ (ДИКОГО ТИПА – СВЕРХУ, С МУТАЦИЕЙ – СНИЗУ) □ СОГЛАСНО КЛАССИФИКАЦИИ МУТАЦИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) инсерцией
- 2) дупликацией
- 3) делецией
- 4) однонуклеотидной заменой

**СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ ХРОМОСОМ ПРЕДСТАВЛЕНЫ**

- 1) полиплоидиями
- 2) внутрихромосомными и межхромосомными перестройками
- 3) однородительской дисомией
- 4) анеуплоидиями

**ПЕРИФЕРИЧЕСКУЮ ИЛИ ПУПОВИННУЮ КРОВЬ НА КАРИОТИПИРОВАНИЕ ЗАБИРАЮТ В ПРОБИРКУ С АНТИКОАГУЛЯНТОМ**

- 1) ЭДТА
- 2) фторид натрия
- 3) цитрат натрия
- 4) гепарин

**ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ОСНОВАНИЙ В НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ**

- 1) пульсирующий гель-электрофорез

- 2) секвенирование
- 3) аллель-специфическая амплификация
- 4) мультиплексная амплификация

#### **К АКТИВАЦИИ ПРОТООНКОГЕНА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ**

- 1) хромосомная перестройка
- 2) микросателлитная нестабильность
- 3) инактивирующая мутация в гетерозиготном состоянии
- 4) метилирование промоторной области гена

#### **КОЛЬЦЕВЫЕ ХРОМОСОМЫ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) R
- 2) r
- 3) Ring
- 4) ring

#### **ДЛЯ КЛАССИЧЕСКОЙ (С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ РАЗЛИЧНЫМИ КРАСИТЕЛЯМИ) ПРОЦЕДУРЫ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ИНДИВИДУАЛЬНОГО КАРИОТИПА ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) клетки костного мозга
- 2) лимфоциты
- 3) базофилы
- 4) эозинофилы

#### **УДВОЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА В ГАМЕТОГЕНЕЗЕ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) профазе второго деления мейоза
- 2) периоде G2
- 3) профазе первого деления мейоза
- 4) периоде S

#### **КАРИОТИП У ДЕВОЧКИ С СИНДРОМОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА» МОЖЕТ БЫТЬ ЗАПИСАН В ВИДЕ**

- 1) 46, XX, del(5p)
- 2) 46, XX, del(4p)
- 3) 46, XX, del(6p)
- 4) 46, XX, del(7p)

#### **ТЕХНОЛОГИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ILLUMINA ОСНОВЫВАЕТСЯ НА**

- 1) электрофорезе
- 2) мостиковой гибридизации
- 3) мостиковой ПЦР
- 4) пиросеквенировании

#### **В ВОССТАНОВЛЕНИИ ДВУХНИТЕВЫХ РАЗРЫВОВ ДНК УЧАСТВУЕТ БЕЛОК**

- 1) JUN

- 2) CHEK2
- 3) BRCA1
- 4) TP53

### **МЕТОД HR-CGH ОБЕСПЕЧИВАЕТ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ УРОВНЕ**

- 1) диагностику хромосомных инверсий, размером не менее 4 м.п.о.
- 2) диагностику сбалансированных хромосомных транслокаций, с размером транслоцированных фрагментов менее 3 м.п.о.
- 3) детекцию хромосомных микроделеций, размером менее 1 м.п.о.
- 4) детекцию хромосомных микроделеций, размером не менее 5 м.п.о.

### **СОГЛАСНО ПРЕДСТАВЛЕННОЙ РОДОСЛОВНОЙ ПРОБАНДА, СТРАДАЮЩЕГО ВИТАМИН-Д-РЕЗИСТЕНТНЫМ РАХИТОМ, ЭТОМУ ЗАБОЛЕВАНИЮ ХАРАКТЕРЕН \_\_\_\_\_ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ .**

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) доминантный X-сцепленный
- 3) рецессивный X-сцепленный
- 4) аутосомно-рецессивный

### **МИКРОДЕЛЕЦИИ В ЛОКУСЕ 15q11-q13 НА ХРОМОСОМЕ МАТЕРИНСКОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ ПРИВОДЯТ К ФОРМИРОВАНИЮ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ СИНДРОМА**

- 1) Мартина-Белл
- 2) Ретта
- 3) Прадера-Вилли
- 4) Энгельмана

### **ТРИПЛЕТ-ЭТО**

- 1) три аминокислоты в полипептидной цепи
- 2) три рядом расположенные нуклеотида ДНК, кодирующие одну аминокислоту
- 3) три адениновых нуклеотида в поли-А-хвосте
- 4) кэпирование 5-конца мРНК

### **КЛИНИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ СИНДРОМА АНГЕЛЬМАНА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) низкий рост, аменорея, крыловидные складки на шее, половой инфантилизм
- 2) умственная отсталость, крайняя степень ожирения, низкий рост и непропорциональные размеры рук и ног, мышечная гипотония
- 3) неадекватная смешливость, резкие судорожные движения, атаксия, умственная отсталость, практически полное отсутствие речи
- 4) высокий рост, аномально удлиненные пальцы на руках, гипермобильность суставов

### **В ПРОЦЕССЕ СПЛАЙСИНГА ИНТРОНЫ ВЫРЕЗАЮТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ**

- 1) двух последовательных реакции транспептидации
- 2) изменения конфигурации интронов с участием сплайсосомы

- 3) образования водородных связей между донорным и акцепторным сайтами сплайсинга
- 4) двух последовательных реакций трансэтерификации с формированием структуры «лассо»

### **ТОЧКОВАЯ МУТАЦИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ**

- 1) удвоение части хромосомы
- 2) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$
- 3) изменение пары нуклеотидов ДНК
- 4) концевую нехватку

### **ПОДТВЕРЖДЕНИЕ BRCA-ПОЛОЖИТЕЛЬНОГО СТАТУСА ПРИ РАКЕ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ ПОКАЗАНИЕМ К НАЗНАЧЕНИЮ**

- 1) ингибиторов тирозинкиназы
- 2) PARP-ингибиторов
- 3) ингибиторов клеточного дыхания
- 4) иммуномодуляторов

### **КОЛИЧЕСТВО ЦИКЛОВ ПЦР, ДОСТАТОЧНЫХ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ЦЕЛЕВОГО ПРОДУКТА В АГАРОЗНОМ ГЕЛЕ, НАХОДИТСЯ В ДИАПАЗОНЕ**

- 1) 10-15
- 2) 35-40
- 3) 25-34
- 4) 15-24

### **ОРГАНЕЛЛОЙ, ЛОКАЛИЗОВАННОЙ НА ЦЕНТРОМЕРАХ ХРОМОСОМ, К КОТОРОЙ КРЕПЯТСЯ МИКРОТРУБОЧКИ ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) теломера
- 2) тубулин
- 3) скаффолд
- 4) кинетохор

### **ДЛЯ ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ ИМПРИНТИРОВАННЫХ РАЙОНОВ В НОРМЕ ХАРАКТЕРНО**

- 1) снижение экспрессии
- 2) биаллельная экспрессия
- 3) аллельспецифическая экспрессия
- 4) отсутствие экспрессии

### **МОЛЕКУЛА ДНК СОДЕРЖИТСЯ В**

- 1) комплексе Гольджи
- 2) рибосомах
- 3) лизосомах
- 4) ядре

**РАСПОЛОЖЕНИЕ СЕГМЕНТА КОНСТИТУТИВНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА КАК НА p-, ТАК И НА q-ПЛЕЧЕ ХРОМОСОМЫ ХРОМОСОМЫ 9 В ФОРМУЛЕ МУЖСКОГО КАРИОТИПА ЗАПИСЫВАЮТ КАК**

- 1) 46,XY,9p<sub>h</sub>q<sub>h</sub>
- 2) 46,XX,9p<sub>h</sub>q<sub>h</sub>
- 3) 46,XY,9q<sub>h</sub>p<sub>h</sub>
- 4) 46,XY, p<sub>h</sub>q<sub>h</sub> 9

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ НУМЕРАЦИИ БЭНДОВ ВДОЛЬ ХРОМОСОМЫ КОРОТКОЕ ПЛЕЧО ХРОМОСОМЫ 14 РАЙОН 1 БЭНД 2 СЛЕДУЕТ ЗАПИСАТЬ, КАК**

- 1) 14P21
- 2) 14P12
- 3) 14p12
- 4) 14p21

**СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА ОБУСЛОВЛЕН**

- 1) структурной перестройкой, затрагивающей одну из аутосом
- 2) геномной мутацией, затрагивающей половые хромосомы
- 3) структурной перестройкой, затрагивающей половые хромосомы
- 4) геномной мутацией, затрагивающей аутосомы

**CRISPR В ПРОКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ВЫПОЛНЯЕТ ФУНКЦИЮ**

- 1) репликации ДНК
- 2) устойчивости к факторам окружающей среды
- 3) противовирусной защиты
- 4) устойчивости к антибиотикам

**ЗАПИСЬ c.112\_117delinsTG ОЗНАЧАЕТ**

- 1) делецию двух нуклеотидов с 112 по 117 позицию и инсерцию шести
- 2) делецию шести нуклеотидов с 112 по 117 позицию и инсерцию двух
- 3) делецию 6 нуклеотидов со 112 по 117
- 4) инсерцию двух нуклеотидов со 112 по 117 позицию

**РЕПАРАЦИЕЙ С УЧАСТИЕМ ФЕРМЕНТАТИВНОЙ СИСТЕМЫ, КОТОРАЯ УДАЛЯЕТ КОРОТКУЮ ОДНОНИТЕВУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДВУНИТЕВОЙ ДНК, СОДЕРЖАЩЕЙ ОШИБОЧНЫЕ ОСНОВАНИЯ, И ЗАМЕЩАЕТ ИХ ПУТЕМ СИНТЕЗА КОМПЛЕМЕНТАРНОЙ ОСТАВШЕЙСЯ НИТИ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) SOS-репарация
- 2) прямая
- 3) эксцизионная
- 4) репарация рекомбинацией

**СОХРАНЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В РЯДУ КЛЕТОЧНЫХ ПОКОЛЕНИЙ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ**

- 1) репликации

- 2) транскрипции
- 3) трансляции
- 4) процессинга

### **К ЧЕМУ ПРИВЕДЁТ ГИПЕРМЕТИЛИРОВАНИЕ ДНК?**

- 1) метилированию гистонов соответствующих участков ДНК
- 2) предотвращению транскрипции генов в этой области
- 3) создаст участки эухроматина
- 4) активирует экспрессию некоторых генов и ингибирует экспрессию других

### **ОСНОВНАЯ РОЛЬ КОНДЕНСИНОВ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В**

- 1) формировании контактов типа «молния» между сестринскими хроматидами до анафазы митоза и мейоза
- 2) участии в конденсации хроматина с образованием метафазных хромосом
- 3) участии в формировании хиазм
- 4) взаимодействии с ДНК, хроматином, участие в экспрессии генов

### **ПРИ ЭЛЕКТРОФЕРЕЗЕ ДНК В АГАРОЗНОМ ГЕЛЕ ДАЛЬШЕ ВСЕГО ОТ СТАРТОВОЙ ЛИНИИ ОКАЖУТСЯ ФРАГМЕНТЫ**

- 1) длинные
- 2) короткие
- 3) кольцевые
- 4) линейные

### **ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК НЕОБХОДИМЫ**

- 1) полинуклеотидлигаза
- 2) векторная система
- 3) ферменты рестрикции
- 4) дидезоксинуклеотиды

### **«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ**

- 1) Вивера
- 2) Билса – Гехта
- 3) Линча
- 4) Ли – Фраумени

### **ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ «F» МОРФОЛОГИЧЕСКИ ОТНОСЯТСЯ К**

- 1) малым метацентрикам
- 2) малым субметацентрикам
- 3) малым акроцентрикам
- 4) средним акроцентрикам

### **ДИНАМИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ**

- 1) мутации, изменяющие тканеспецифичность экспрессии генов

- 2) увеличение числа повторяющихся элементов, расположенных в кодирующих или регуляторных районах гена
- 3) нарушения в сайтах сплайсинга
- 4) замены нуклеотидов, возникающие с повышенной частотой

### **КОНЦЕНТРАЦИЯ ИОНОВ МАГНИЯ $Mg^{2+}$ В СМЕСИ ДЛЯ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ВЛИЯЕТ НА**

- 1) увеличение эффективности и снижение специфичности реакции
- 2) снижение эффективности и увеличение специфичности реакции
- 3) снижение температуры плавления продукта реакции
- 4) невозможность прохождения реакции вследствие нарушения ионной силы раствора

### **ТРОЙНОЙ ТЕСТ НА МАРКЕРНЫЕ СЫВОРОТОЧНЫЕ БЕЛКИ В РАМКАХ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У ПЛОДА ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ НА СРОКЕ \_\_\_\_\_ НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ**

- 1) 20-22
- 2) 15-18
- 3) 30-32
- 4) 26

### **МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ ХИМИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ**

- 1) сахара (рибозы), аминокислот
- 2) только аминокислот
- 3) сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп, азотистых оснований
- 4) сахара (рибозы), фосфатных групп, азотистых оснований

### **БАКТЕРИЦИДНЫЕ ЛАМПЫ В РАБОЧИХ ЗОНАХ ПЦР-ЛАБОРАТОРИИ ДОЛЖНЫ БЫТЬ УСТАНОВЛЕННЫ**

- 1) только в зоне выделения нуклеиновых кислот
- 2) во всех помещениях
- 3) только в зоне детекции
- 4) только в зоне проведения реакции амплификации

### **ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ЭКСПРЕССИИ МИКРОРНК ПРИМЕНЯЮТ**

- 1) MLPA-анализ
- 2) аллель-специфическую ПЦР
- 3) высокопроцессивное секвенирование
- 4) гибридизацию in situ

### **НАИБОЛЕЕ ТИПИЧНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА 47,XY**

- 1) практически нормальный фенотип
- 2) бесплодие
- 3) внешние аномалии
- 4) интеллект ниже нормы

### **КОНТРОЛЬНОЙ КАРТОЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) схема расчёта результатов
- 2) перечень нормативных величин
- 3) графическое изображение измеряемых величин
- 4) порядок манипуляций при проведении анализа

### **ОБ ОПРЕДЕЛЯЮЩЕМ ЗНАЧЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ В РАЗВИТИИ ПРИЗНАКА ГОВОРЯТ ПРИ ЗНАЧЕНИИ КОЭФФИЦИЕНТА НАСЛЕДУЕМОСТИ, РАВНОМ**

- 1) 0,2-0,3
- 2) 0,8-1,0
- 3) 0,7-0,8
- 4) 0,5-0,6

### **ДЕЛЕЦИЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) гибель клетки
- 2) утрата хромосомы
- 3) утрата участка хромосомы
- 4) утрата пары хромосом

### **РАЗРЕШАЮЩАЯ ВОЗМОЖНОСТЬ МЕТОДА mBAND ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ**

- 1) числом флуорохромов с неперекрывающимися спектрами флуоресценции, использованных для мечения хромосомо-специфичной ДНК-библиотеки
- 2) степенью конденсации хромосомного материала на препарате
- 3) диапазоном пропускания светофильтров на люминисцентном микроскопе
- 4) наличием функции моторизации регистрации спектра флуоресценции флуорохромных красителей, использованных для мечения ДНК-зондов, по Z-оси на люминисцентном микроскопе

### **ДЛЯ РУТИННОЙ ОКРАСКИ ХРОМОСОМ ЧАЩЕ ВСЕГО ИСПОЛЬЗУЮТ КРАСИТЕЛЬ**

- 1) Hoechst 33258
- 2) Гимза
- 3) Акридиновый оранжевый
- 4) Серебро

### **ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ РАСХОДЯТСЯ К РАЗНЫМ ПОЛЮСАМ КЛЕТКИ**

- 1) в первом мейозе
- 2) только в митозе
- 3) в митозе и во втором мейозе
- 4) только во втором мейозе

### **ТРИСОМИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ НАЛИЧИЕ В КАРИОТИПЕ**

- 1) дополнительной гомологичной аутосомы
- 2) диплоидного набора хромосом отцовского происхождения
- 3) диплоидного набора хромосом материнского происхождения

4) одного гаплоидного набора хромосом материнского происхождения и одного гаплоидного набора хромосом отцовского происхождения

### **К ОСТАНОВКЕ СИНТЕЗА БЕЛКА ПРИВОДИТ**

- 1) мутация в интроне
- 2) миссенс-мутация
- 3) нонсенс-мутация
- 4) мутация сайте сплайсинга

### **СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО ТИПУ**

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному
- 3) митохондриальному
- 4) кодоминантному

### **СТАТУС PD-L1 ЭКСПРЕССИИ ОПРЕДЕЛЯЮТ ДЛЯ НАЗНАЧЕНИЯ**

- 1) PARP-ингибиторов
- 2) лучевой терапии
- 3) активаторов репарации
- 4) ингибиторов иммунных контрольных точек

### **РЕЦЕССИВНОЙ, СЦЕПЛЕННОЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, АНОМАЛИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) муковисцидоз
- 2) синдром Шерешевского Тернера
- 3) фенилкетонурия
- 4) синдром Хантера

### **ВАРИАНТ, ЗАПИСАННЫЙ КАК c.456+1G>A, ПРИВОДИТ К ПОВРЕЖДЕНИЮ**

- 1) донорного сайта сплайсинга
- 2) акцепторного сайта сплайсинга
- 3) первого нуклеотида экзона
- 4) последнего нуклеотида экзона

### **НЕ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМИ БОЛЕЗНЯМИ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) бронхиальная астма, нейродермит, atopический дерматит
- 2) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
- 3) рак желудка, рак поджелудочной железы
- 4) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия

### **В СЕМЬЕ С ВЫСОКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ РИСКОМ ПРИ ОТКАЗЕ РОДИТЕЛЕЙ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ДОЛЖНА ПРОВОДИТЬСЯ**

- 1) по желанию родителей
- 2) в любом случае
- 3) при наличии медицинских показаний и при желании семьи, вне зависимости от ее

отношения к прерыванию беременности

4) при наличии медицинских показаний и при желании семьи, в зависимости от ее отношения к прерыванию беременности

**ГОРМОНОМ, ПРЕИМУЩЕСТВЕННО РЕГУЛИРУЮЩИМ СОЗРЕВАНИЕ Фолликулов, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) пролактин
- 2) тестостерон
- 3) фолликулостимулирующий гормон
- 4) кортизол

**С ВОЗРАСТОМ МАТЕРИ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ЧАСТОТА РОЖДЕНИЯ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ**

- 1) Марфана
- 2) Патау
- 3) Стиклера
- 4) Мартина -Белла

**НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ДЕТЕКЦИИ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ НА АНЕУПЛОИДИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хромосомный микроматричный анализ биоптата внутренней клеточной массы
- 2) хромосомный микроматричный анализ биоптата трофэктодермы
- 3) массовое параллельное секвенирование биоптата трофэктодермы
- 4) массовое параллельное секвенирование биоптата внутренней клеточной массы

**ЕСЛИ ОБА СУПРУГА ЗДОРОВЫ, НО КАЖДЫЙ ИЗ НИХ ИМЕЕТ СИБСОВ, ПОРАЖЕННЫХ ОДИНАКОВОЙ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ФОРМОЙ ПИГМЕНТНОГО РЕТИНИТА, ТО РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА В ДАННОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 50
- 2) 25
- 3) 0
- 4) 75

**МУТАЦИИ В ГЕНЕ SMN1 АССОЦИИРОВАННЫ С/СО**

- 1) синдромом Элерса-Данло
- 2) ранней эпилептической энцефалопатией
- 3) спинальной мышечной атрофией
- 4) болезнью Гентингтона

**СОГЛАСНО ПРИНЦИПУ КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В МОЛЕКУЛЕ ДНК АДЕНИН СПАРИВАЕТСЯ С**

- 1) цитозином
- 2) урацилом

- 3) гуанином
- 4) тиминном

### **ТРИПЛЕТНОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА ОЗНАЧАЕТ, ЧТО**

- 1) одной аминокислоте может соответствовать только один триплет
- 2) началом синтеза белка для любого гена является кодон AUG
- 3) последовательность из трех нуклеотидов соответствует одной аминокислоте
- 4) одной аминокислоте может соответствовать несколько кодонов

### **ОСНОВНЫМ СВОЙСТВОМ ФЕРМЕНТА С НИКАЗНОЙ АКТИВНОСТЬЮ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) замена одного нуклеотида на другой
- 2) вставка нескольких нуклеотидов
- 3) создание двуцепочечного разрыва ДНК
- 4) создание одноцепочечного разрыва ДНК

### **КОЛИЧЕСТВЕННАЯ ПЦР (QF-PCR) ПРИ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ**

- 1) выявляет все виды хромосомного дисбаланса
- 2) предназначена для выявления микроструктурных перестроек
- 3) обнаруживает сбалансированные перестройки
- 4) предназначена для выявления наиболее частых анеуплоидий (трисомии по хромосомам 13, 18, 21 и моносомии X)

### **ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ НА АНЕУПЛОИДИИ ПО ВСЕМ ХРОМОСОМАМ НАБОРА ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ**

- 1) методом хромосомного микроматричного анализа или массового параллельного секвенирования на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 2) методом хромосомного микроматричного анализа или массового параллельного секвенирования первого и второго полярных телец
- 3) мультиплексной лигазной реакцией с хромосомо-специфичными ДНК-пробами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития
- 4) капельной цифровой ПЦР с хромосомо-специфичными ДНК-праймерами на биоптате 6-10 клеток трофэктодермы на 5-6 день развития

### **НАСЛЕДСТВЕННАЯ ФОРМА РЕТИНОБЛАСТОМЫ**

- 1) передается по аутосомно-доминантному типу наследования с пенетрантностью 90%
- 2) передается по аутосомно-рецессивному типу наследования
- 3) является митохондриальным заболеванием
- 4) передается по X-сцепленному рецессивному типу наследования

### **ВОЗНИКНОВЕНИЕ ТРИПЛОИДНОГО КАРИОТИПА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) эндоредупликации пронуклеуса в зиготе
- 2) исключительно диспермного оплодотворения
- 3) диспермного оплодотворения, слияния диплоидной и гаплоидной гамет, эндорепликации одного из родительских пронуклеусов в зиготе

4) только слияний диплоидной и гаплоидной гамет

### **КАРИОТИП 47,XXX СООТВЕТСТВУЕТ СИНДРОМУ**

- 1) Шерешевского-Тернера
- 2) Дауна
- 3) Клайнфельтера
- 4) трипло-Х

### **К МЕТАЦЕНТРИЧЕСКИМ ОТНОСЯТ ХРОМОСОМЫ**

- 1) равноплечие или практически равноплечие с центромерным индексом от 46 до 50%
- 2) неравноплечие, в которых длина р-плеча больше длины q-плеча с центромерным индексом от 45 до 26%
- 3) неравноплечие, в которых длина q-плеча больше длины р-плеча с центромерным индексом от 45 до 26%
- 4) неравноплечие, в которых длина р-плеча значительно превышает длину q-плеча с центромерным индексом от 30 до 15%

### **ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА С ЭДТА ИМЕЕТ КРЫШКУ \_\_\_\_\_ ЦВЕТА**

- 1) голубого
- 2) фиолетового
- 3) оранжевого
- 4) зеленого

### **ЗАПИСЬ del(5)(p15) СООТВЕТСТВУЕТ \_\_\_\_\_ ПЛЕЧА 5 ХРОМОСОМЫ**

- 1) делеции короткого
- 2) делеции длинного
- 3) дупликации короткого
- 4) дупликации длинного

### **ПРИМЕР АМПЛИФИКАЦИИ МАРКЕРА D22S941 ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ ИЗ ГРУППЫ «САТЧН 22» МЕТОДОМ МИКРОСАТЕЛЛИТНОГО АНАЛИЗА. В ДОРОЖКАХ «ОТЕЦ», «ПРОБАНД», «МАТЬ» ПРЕДСТАВЛЕНЫ ПРОДУКТЫ АМПЛИФИКАЦИИ ДНК ИЗУЧАЕМОГО ЛОКУСА СООТВЕТСТВУЮЩИХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ. У ПРОБАНДА**

- 1) маркер не информативен
- 2) наблюдается делеция по материнскому аллелю
- 3) отсутствует делеция
- 4) наблюдается делеция по отцовскому аллелю

### **БОЛЬШИНСТВО ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ НАСЛЕДУЮТСЯ**

- 1) Х-сцепленно рецессивно
- 2) Х-сцепленно доминантно
- 3) аутосомно-доминантно
- 4) аутосомно-рецессивно

**ДЛЯ ДОСТАВКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В КЛЕТКИ НЕ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН**

- 1) аденоассоциированный вирус
- 2) аденовирус
- 3) лентивирус
- 4) вирус Эпштейна-Барр

**ГЛАВНАЯ ЦЕЛЬ ПРОЕКТА «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» БЫЛА СВЯЗАНА С ОПРЕДЕЛЕНИЕМ \_\_\_\_\_ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ \_\_\_\_\_**

- 1) нуклеотидной; ядерного генома человека
- 2) нуклеотидной; митохондриального генома человека
- 3) нуклеотидной; ядерного и митохондриального геномов человека
- 4) аминокислотной; всех белков

**ВЫЯВЛЕНИЕ ОПУХОЛИ ПОЧКИ И АНИРИДИИ У НОВОРОЖДЁННОГО В СОЧЕТАНИИ С КАРИОТИПОМ 46,XY,del(11)(p13) ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ СИНДРОМ**

- 1) Патау
- 2) Дауна
- 3) Прадера – Вилли
- 4) WAGR

**ДОЛЯ ФЕРТИЛЬНЫХ ЖЕНЩИН С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 0
- 2) 4,8-7,6
- 3) < 50
- 4) < 1

**ГЕН МИОПАТИИ ДЮШЕННА БЫЛ КАРТИРОВАН НА X-ХРОМОСОМЕ ПУТЕМ ВЫЯВЛЕНИЯ У БОЛЬНЫХ ЖЕНЩИН МУТАЦИИ, ЗАТРАГИВАЮЩЕЙ X-ХРОМОСОМУ**

- 1) дупликации
- 2) трисомии
- 3) делеции
- 4) транслокации

**ГЕНЫ рНК РАСПОЛАГАЮТСЯ НА**

- 1) субметацентрических хромосомах
- 2) X-хромосоме
- 3) метацентрических хромосомах
- 4) акроцентрических хромосомах

**СВОЙСТВЕННЫЙ ВСЕМ ЖИВЫМ ОРГАНИЗМАМ СПОСОБ КОДИРОВАНИЯ АМИНОКИСЛОТНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ БЕЛКОВ ПРИ ПОМОЩИ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ НУКЛЕОТИДОВ НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) репликацией

- 2) транскрипцией
- 3) трансляцией
- 4) генетическим кодом

**В РЕДАКТИРОВАНИИ мРНК УЧАСТВУЮТ \_\_\_\_\_ РНК**

- 1) гидовые
- 2) микро
- 3) малоядерные
- 4) малоядрышковые

**НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ ПРИЧИНА НАСЛЕДСТВЕННОЙ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) LDLRAP1
- 2) LDLR
- 3) APOB
- 4) PCSK9

**ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПРИ КОТОРЫХ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ МОЗАИЧНЫЕ ФОРМЫ, НЕОБХОДИМО ПРОАНАЛИЗИРОВАТЬ НЕ МЕНЕЕ \_\_\_\_\_ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК**

- 1) 11
- 2) 30
- 3) 100
- 4) 50

**У БОЛЬНЫХ С ИСТИННЫМ ГЕРМАФРОДИТИЗМОМ МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕН КАРИОТИП**

- 1) 45,X/46,XX
- 2) 45,X/46,XY
- 3) 46,XX/46,XY
- 4) 46,XX/47,XXY

**СОВОКУПНОСТЬ ОТРИЦАТЕЛЬНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНОФОНДЕ ПОПУЛЯЦИИ, ВЫЗЫВАЮЩИХ В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ ГИБЕЛЬ ИЛИ СНИЖЕНИЕ ЖИЗНЕСПОСОБНОСТИ ОСОБЕЙ, - ЭТО**

- 1) генетический изолят
- 2) генетический груз
- 3) генетический полиморфизм
- 4) генетический риск

**МЕТОД ДИАГНОСТИКИ FISH ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ \_\_\_\_\_ МЕТОДОВ**

- 1) молекулярно-генетических
- 2) молекулярно-цитогенетических
- 3) близнецовых
- 4) цитогенетических

**ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ МАЛЬЧИКА, БОЛЬНОГО ГЕМОФИЛИЕЙ, В СЕМЬЕ, ГДЕ ОТЕЦ БОЛЕН, А МАТЬ ЗДОРОВА И НЕ НОСИТЕЛЬНИЦА, СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 25
- 2) 0
- 3) 100
- 4) 50

**НУКЛЕОТИДЫ А, Т, Г, Ц НА ЭЛЕКТРОФОРЕГРАММЕ ПОСЛЕ ОКОНЧАНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ АВТОМАТИЧЕСКОГО СЕКВЕНАТОРА ПРЕДСТАВЛЕНЫ КАК**

- 1) пики одного цвета
- 2) полосы различной длины
- 3) разноцветные полосы
- 4) пики разных цветов

**НЕПОЛНЫЙ РАБОЧИЙ ДЕНЬ (НЕПОЛНАЯ РАБОЧАЯ НЕДЕЛЯ) С ОПЛАТОЙ ТРУДА, ПРОПОРЦИОНАЛЬНО ОТРАБОТАННОМУ ВРЕМЕНИ, МОЖЕТ УСТАНОВЛИВАТЬСЯ**

- 1) любому работнику, член семьи которого находится на стационарном лечении в ЛПУ
- 2) работающим пенсионерам
- 3) любому работнику, работающему по совместительству в другом месте
- 4) беременной женщине, женщине, имеющей ребенка в возрасте до 14 лет, ребенка-инвалида до 16 лет

**ОШИБКИ АНАЛИТИЧЕСКОГО ЭТАПА В ПЦР КАСАЮТСЯ**

- 1) человеческого фактора
- 2) выбора системы пробоподготовки, метода выделения НК, самой тест-системы, технических ошибок
- 3) неисправного оборудования
- 4) тест-систем некачественных или с низкой чувствительностью и условий их хранения

**К ЭТНИЧЕСКОЙ ГРУППЕ, В КОТОРОЙ НАБЛЮДАЕТСЯ НАИВЫСШАЯ ЧАСТОТА БОЛЕЗНИ ТЕЯ-САКСА, ОТНОСЯТ**

- 1) финнов
- 2) евреев ашкенази
- 3) афроамериканцев
- 4) якутов

**ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ БОЛЬШЕ ВСЕГО СВЯЗАНА С**

- 1) сезонностью заболеваемости и рождения больных
- 2) семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом
- 3) социально-экономическими различиями частоты
- 4) изменениями частоты заболевания по годам

### **ПАХИТЕННЫЙ КВАДРИВАЛЕНТ НАБЛЮДАЕТСЯ В СЛУЧАЕ**

- 1) трисомии
- 2) дупликации
- 3) нерасщепленной транслокации
- 4) реципрокной транслокации

### **ОСНОВНОЙ ХРОМОСОМНОЙ ХАРАКТЕРИСТИКОЙ КЛЕТОК ОПУХОЛЕЙ ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) их кариотипическая однородность
- 2) хромосомная нестабильность
- 3) наличие одинаковых хромосомных маркеров в опухолях разного происхождения
- 4) диплоидный хромосомный набор

### **В ПРОЦЕССЕ ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ**

- 1) устранение повреждений РНК
- 2) синтез кДНК на матрице РНК
- 3) синтез второй цепи ДНК на ДНК матрице
- 4) устранение повреждений ДНК

### **ДЛЯ ГИПОТОНИЧЕСКОЙ ОБРАБОТКИ ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ПРЕПАРАТОВ ИЗ КУЛЬТИВИРОВАННЫХ КЛЕТОК КОСТНОГО МОЗГА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) хлорид калия
- 2) цитрат натрия
- 3) цитрат калия
- 4) хлорид натрия

### **АНАЛОГОМ МЕТОДА mBAND ПО СПОСОБНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ ВНУТРИХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) HR-CGH
- 2) CISS
- 3) Rx-FISH
- 4) CGH

### **НУКЛЕОТИД СОСТОИТ ИЗ**

- 1) сахара, фосфата и азотистого основания
- 2) только фосфата и азотистого основания
- 3) аминокислоты и азотистого основания
- 4) только сахара и азотистого основания

### **РАБОТЫ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ВРЕДНЫХ ХИМИЧЕСКИХ ВЕЩЕСТВ ДОЛЖНЫ ПРОВОДИТЬСЯ В**

- 1) вытяжном шкафу
- 2) проветриваемом помещении
- 3) обычных помещениях

4) ламинарном боксе биологической безопасности 3 класса защиты

### **ПРЕВРАЩЕНИЕ ТЕСТОСТЕРОНА В ДИГИДРОТЕСТОСТЕРОН ПРОИСХОДИТ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ФЕРМЕНТА**

- 1) 3-бета-гидростероиддегидрогеназы
- 2) 21-гидроксилазы
- 3) 5-альфа-редуктазы
- 4) 17,20 - лиазы

### **МОНОСОМИИ ПО АУТОСОМАМ**

- 1) возникают вследствие потери хромосом при приготовлении хромосомного препарата
- 2) являются наиболее частой мутацией у спонтанных абортусов
- 3) являются редкой мутацией в клетках спонтанных абортусов
- 4) встречаются как соматические мутации

### **В ЭУКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКЕ ОТСУТСТВУЕТ \_\_\_\_\_ РНК**

- 1) рибосомная
- 2) транспортная
- 3) матричная
- 4) клеточная

### **КЭПИРОВАНИЕ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ПРИСОЕДИНЕНИЕ К**

- 1) 5'-концу транскрипта 7-этилгуанозина
- 2) 5'-концу транскрипта 5-метилгуанозина
- 3) 5'-концу транскрипта 7-метилгуанозина
- 4) 3'-концу транскрипта 7-метилгуанозина

### **НА X-ХРОМОСОМЕ РАСПОЛАГАЕТСЯ ГЕН, ОТВЕТСТВЕННЫЙ ЗА РАЗВИТИЕ**

- 1) гемофилии А
- 2) адреногенитального синдрома
- 3) синдрома Клайнфельтера
- 4) синдрома Шерешевского-Тернера

### **ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ НУКЛЕОТИДОВ ДНК, УЗНАВАЕМАЯ РНК-ПОЛИМЕРАЗой КАК СТАРТОВАЯ ПЛОЩАДКА НАЧАЛА ТРАНСКРИПЦИИ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) промотором
- 2) энхансером
- 3) сайленсером
- 4) инсулятором

### **ПРИ КОЛИЧЕСТВЕННОЙ ОЦЕНКЕ ПЦР ПРОДУКТА В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ РЕЗУЛЬТАТ СЧИТАЕТСЯ ДОСТОВЕРНЫМ, ЕСЛИ КОЭФФИЦИЕНТ КОРРЕЛЯЦИИ $R^2$ ПРИ ПОСТРОЕНИИ КАЛИБРОВОЧНОЙ ПРЯМОЙ БОЛЕЕ**

- 1) 0,98

- 2) 0,96
- 3) 0,97
- 4) 0,95

**ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) интерфазный FISH-метод
- 2) сравнительную геномную гибридизацию
- 3) высокоэффективная жидкостная хроматография
- 4) электрофорез гемоглобина

**ПОД АРАХНОДАКТИЛИЕЙ ПОНИМАЮТ \_\_\_\_\_ ПАЛЬЦЕВ**

- 1) увеличение длины
- 2) укорочение длины
- 3) увеличение числа
- 4) уменьшение числа

**РЕПЛИКАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ ПРОЦЕСС**

- 1) образования РНК
- 2) синтеза белка
- 3) копирования ДНК с образованием двух идентичных дочерних молекул
- 4) переписывания информации с ДНК на РНК

**ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ВЫБОРА ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЙ МИКРОДЕЛЕЦИИ, РАЗМЕРОМ МЕНЕЕ 1 м.п.о., ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) хромосомный микроматричный анализ на высокоплотных ДНК-микрочипах (aCGH)
- 2) Rx-FISH
- 3) HR-CGH
- 4) mBAND

**ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ОТНОСИТСЯ \_\_\_\_\_ ПРОФИЛАКТИКЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

- 1) к третичной
- 2) одновременно к первичной и третичной
- 3) к первичной
- 4) ко вторичной

**СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ АМПЛИФИКАЦИИ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ**

- 1) ДНК-лигазу
- 2) ДНК-полимеразу
- 3) протеиназу
- 4) эндонуклеазу рестрикции

**В ЖЕНСКИХ ГОНАДАХ МОГУТ БЫТЬ НАЙДЕНЫ ООГОНИИ В/ВО**

- 1) второй половине внутриутробного развития

- 2) первой половине внутриутробного развития
- 3) пубертатном периоде
- 4) период новорожденности

**ПРИ КОЛИЧЕСТВЕ КОПИЙ ПОВТОРА В ГЕНЕ БОЛЕЕ 200 ОПРЕДЕЛЕНИЕ ЭКСПАНСИИ ПРОВОДИТСЯ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) метода ПЦР-SSCP
- 2) блот-гибридизации ДНК-зондами
- 3) метода ПЦР-ПДРФ
- 4) секвенирования гена

**ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНЫ ПТЕРИГИУМЫ**

- 1) подколенные
- 2) шейные
- 3) подмышечные
- 4) локтевые

**ПРИ НОСИТЕЛЬСТВЕ НЕГОМОЛОГИЧНОЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ НАИБОЛЕЕ ТИПИЧНО РАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ В МЕЙОЗЕ**

- 1) 2:2
- 2) 2:1
- 3) 3:0
- 4) 3:1

**ФРАГМЕНТ ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ ПРИСОЕДИНЯЕТСЯ К ПОВРЕЖДЕННОМУ КОНЦУ ДРУГОЙ ПРИ**

- 1) транслокации
- 2) делеции
- 3) инверсии
- 4) гетероплоидии

**ОСНОВОЙ ЕСТЕСТВЕННОГО ОТБОРА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) мутации
- 2) модификации
- 3) морфозы
- 4) фенкопии

**МИНИМАЛЬНЫЙ УРОВЕНЬ РАЗРЕШЕНИЯ GTG ОКРАСКИ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА СИНДРОМЫ МИКРОСТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК (КОГДА НЕТ ВОЗМОЖНОСТИ ИСПОЛЬЗОВАТЬ FISH-ЗОНДЫ) СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_ БЭНДОВ НА ГАПЛОИДНЫЙ ГЕНОМ**

- 1) 300
- 2) 700
- 3) 550
- 4) 400

### **β-ТАЛАССЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) изменением первичной структуры β-цепей гемоглобина
- 2) недостаточностью синтеза δ-цепей гемоглобина
- 3) недостаточностью синтеза β-цепей гемоглобина
- 4) изменением первичной структуры δ-цепей гемоглобина

### **К МАЛЫМ АКРОЦЕНТРИКАМ ОТНОСЯТ ХРОМОСОМЫ ГРУППЫ**

- 1) D
- 2) G
- 3) F
- 4) C

### **ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТ (АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ) ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ГЕНОТИП БУДЕТ У**

- 1) всего потомства
- 2)  $\frac{1}{4}$  потомства
- 3)  $\frac{3}{4}$  потомства
- 4)  $\frac{1}{2}$  потомства

### **ПРИ СЕМЕЙНОМ МЕДУЛЛЯРНОМ РАКЕ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРОВОДИТСЯ ПОИСК МУТАЦИЙ В ГЕНЕ**

- 1) NRAS
- 2) ATM
- 3) PTEN
- 4) RET

### **ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА, СОСТОЯЩИЙ ИЗ 48 ХРОМОСОМ, НОСИТ НАЗВАНИЕ**

- 1) триплоидного
- 2) анеуплоидного
- 3) трисомного
- 4) моносомного

### **НИЖНЯЯ ГРАНИЦА УРОВНЯ РАЗРЕШЕНИЯ ПРИ КАРИОТИПИРОВАНИИ G-ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМНЫХ ПРЕПАРАТОВ СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_ ПАР ОСНОВАНИЙ**

- 1) 500 тысяч
- 2) 1 миллион
- 3) 5 миллионов
- 4) 20 миллионов

### **НИЗКОУРОВНЕВЫЙ МОЗАИЦИЗМ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ЯВЛЕНИЕ, ПРИ КОТОРОМ МИНОРНЫЙ КЛОН СОСТАВЛЯЕТ \_\_\_\_\_ ПРОЦЕНТОВ ОТ ВСЕХ ПРОАНАЛИЗИРОВАННЫХ КЛЕТОК**

- 1) от 5 до 10
- 2) более 20
- 3) менее 5
- 4) более 15

**К УМЕРЕННО ПОВТОРЯЮЩИМСЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМ ГЕНОМА ОТНОСЯТСЯ \_\_\_\_\_ ПОВТОРЫ**

- 1) сателлитные
- 2) SINE и LINE
- 3) CAG и CTG
- 4) теломерные

**ОТРИЦАТЕЛЬНОЕ ВОЗДЕЙСТВИЕ БИОЛОГИЧЕСКИХ ПАТОГЕНОВ ЛЮБОГО УРОВНЯ И ПРОИСХОЖДЕНИЯ, СОЗДАЮЩИХ ОПАСНОСТЬ В МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОЙ СФЕРЕ, ЭТО**

- 1) биологическая опасность
- 2) биологическая безопасность
- 3) биологическая защита
- 4) биозащищенность

**У ЭУКАРИОТ ТРАНСКРИПЦИЯ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) ядре клетки
- 2) цитоплазме
- 3) гладком эндоплазматическом ретикулуме
- 4) гранулярном эндоплазматическом ретикулуме

**ОСНОВНЫМ ТЕРМИНИРУЮЩИМ КОДОНОМ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) AUG
- 2) UAU
- 3) UAA
- 4) UGA

**РЕЦИПРОКНЫЕ ТРАНСЛОКАЦИИ В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА ОБОЗНАЧАЮТСЯ СИМВОЛОМ**

- 1) rt
- 2) RT
- 3) T
- 4) t

**ФЕНОЛ-ХЛОРОФОРМНАЯ ЭКСТРАКЦИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ**

- 1) нуклеиновых кислот
- 2) белков
- 3) липидов
- 4) неорганических соединений

**«ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП» ЯВЛЯЕТСЯ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКОМ ПРИ**

## **СИНДРОМЕ**

- 1) Ли – Фраумени
- 2) Диджорджи
- 3) де Ланге
- 4) Линча

## **ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ НЕ ОПРЕДЕЛЯЮТ**

- 1) спектр аминокислот крови
- 2) спектр углеводов в моче и крови
- 3) активность галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
- 4) уровень галактозо-1-фосфата

## **В ПРОЦЕССЕ ТРАНСКРИПЦИИ УРАЦИЛ ВСТРАИВАЕТСЯ В РНК ВМЕСТО**

- 1) тимина
- 2) аденина
- 3) гуанина
- 4) цитозина

## **ЧИСЛО ХРОМОСОМ ГАПЛОИДНОГО НАБОРА ЧЕЛОВЕКА РАВНО**

- 1) 23
- 2) 46
- 3) 47
- 4) 69

## **РЕПЛИКАЦИЕЙ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) процесс восстановления целостности ДНК
- 2) процесс удвоения молекулы ДНК
- 3) перенос генетической информации с ДНК на РНК
- 4) фрагментация ДНК

## **БАЗА ДАННЫХ dbSNP**

- 1) содержит информацию о вариантах SNP и indel
- 2) содержит только информацию о клинически значимых вариантах
- 3) является совокупностью баз данных, содержащих локус-специфичные варианты
- 4) является аннотированным сборником всех общедоступных последовательностей ДНК

## **ТРИСОМИЯ ПО 21 ПАРЕ ОТНОСИТСЯ К ТИПУ МУТАЦИЙ**

- 1) геномные (анеуплоидия)
- 2) геномные (полиплоидия)
- 3) хромосомные (дупликация)
- 4) генные (инсерция)

## **БУФЕРНЫЙ РАСТВОР ДЛЯ КАЛЬЦИЙ-ФОСФАТНОЙ ТРАНСФЕКЦИИ ДОЛЖЕН СОДЕРЖАТЬ**

- 1) фосфатные ионы
- 2) ионы магния
- 3) кальций фосфат
- 4) глюконат кальция

#### **МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) утрата обоих теломерных участков одной хромосомы с воссоединением ее концов
- 2) центрическое слияние двух акроцентрических хромосом с потерей коротких плеч
- 3) утрата части хромосомного материала
- 4) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$

#### **ОСНОВНЫМИ РЕГУЛЯТОРАМИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) циклин-зависимые киназы (cdk)
- 2) тирозин-гидроксилазы
- 3) аспартат-трансферазы
- 4) ДНК-лигазы

#### **ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ F-ТЕЛЕЦ НЕОБХОДИМ \_\_\_\_\_ МИКРОСКОП**

- 1) световой
- 2) фазово-контрастный
- 3) электронный
- 4) люминесцентный

#### **ВНУТРЕННИЙ КОНТРОЛЬНЫЙ ОБРАЗЕЦ НЕОБХОДИМО ДОБАВЛЯТЬ НА ЭТАПЕ \_\_\_\_\_ ДНК**

- 1) детекции
- 2) амплификации
- 3) выделения
- 4) элюции

#### **ПОВЫШЕНИЕ ХИТОТРИОЗИДАЗЫ ВЫСТУПАЕТ МАРКЕРОМ ПРОЦЕССА НА КЛЕТОЧНОМ УРОВНЕ**

- 1) активации Т-супрессоров
- 2) активации макрофагов
- 3) активации тромбоцитов
- 4) запуск пролиферации Т-клеток

#### **МИТОЗ ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида
- 2) возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе и постоянство кариотипа в ряду поколений организмов данного вида
- 3) возможность рекомбинации хромосом и генов при половом процессе
- 4) поддержание постоянства числа хромосом и генетической информации в клеточных поколениях

## **ИНДИВИДУАЛЬНЫЙ КОМПЛЕКТ ХОЛОДИЛЬНО-МОРОЗИЛЬНОГО ОБОРУДОВАНИЯ ЗАКРЕПЛЕН ЗА**

- 1) зоной выделения нуклеиновых кислот
- 2) зоной амплификации
- 3) зоной приема и регистрации
- 4) каждой рабочей зоной

## **СТАДИЕЙ, НА КОТОРОЙ БЛОКИРУЕТСЯ МЕЙОЗ ДО НАЧАЛА ПОЛОВОГО СОЗРЕВАНИЯ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) метафаза
- 2) профаза
- 3) телофаза
- 4) анафаза

## **ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ПРОИСХОДИТ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА**

- 1) кальция
- 2) железа
- 3) меди
- 4) калия

## **КЛАССИЧЕСКИЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ДЛЯ ПОСТРОЕНИЯ КАРТ ГЕНОВ У ЧЕЛОВЕКА – ЭТО**

- 1) молекулярно-генетический анализ
- 2) биохимический анализ
- 3) близнецовый метод
- 4) анализ наследования признака в родословных

## **ТЕЛОМЕРНЫЕ РАЙОНЫ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ОБРАЗОВАНЫ ПОВТОРОМ**

- 1) (TTATTA) $n$
- 2) (AAAAA) $n$
- 3)  $\alpha$ -сателлитной ДНК
- 4) (TTAGGG) $n$

## **ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ НАБЛЮДАЕТСЯ**

- 1) недостаточность галактоза-1-фосфатуридилтрансферазы
- 2) повышение уровня лактатдегидрогеназы
- 3) недостаточность фенилаланинмонооксигеназы
- 4) повышенное содержание протеинзависимых киназ

## **ТИП ГЕНОМНОЙ МУТАЦИИ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЙСЯ ФОРМУЛОЙ $3n$ , НАЗЫВАЮТ**

- 1) моносомия
- 2) гаплоидия
- 3) триплоидия
- 4) трисомия

## **РЕАЛИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В КЛЕТКЕ ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ В НАПРАВЛЕНИИ**

- 1) ДНК - РНК - белок
- 2) РНК - ДНК - белок
- 3) белок - РНК - ДНК
- 4) белок - ДНК - РНК

## **УЧАСТОК ДНК С ИЗВЕСТНЫМ ПОЛОЖЕНИЕМ В ОПРЕДЕЛЕННОЙ ХРОМОСОМЕ, МНОГООБРАЗНЫЕ АЛЛЕЛИ КОТОРОГО ПОЗВОЛЯЮТ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ РАЗЛИЧНЫЕ ПО ПРОИСХОЖДЕНИЮ ХРОМОСОМЫ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) транспозоном
- 2) сайтом рестрикции
- 3) ретротранспозоном
- 4) генетическим маркером

## **ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА В ОВОГЕНЕЗЕ ЗАВЕРШАЕТСЯ**

- 1) в граафовом пузырьке яичника
- 2) в первичном фолликуле яичника
- 3) в ампулярной части маточной трубы
- 4) во вторичном фолликуле яичника

## **ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ**

- 1) клинические
- 2) цитогенетические, молекулярно-генетические
- 3) биохимические, молекулярно-генетические
- 4) молекулярно-цитогенетические

## **МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКУЮ ДИАГНОСТИКУ СИНДРОМА СМИТ-МАГЕНИС ВОЗМОЖНО ПРОВЕСТИ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ \_\_\_\_\_ ДНК-ЗОНДА НА**

- 1) уникального; последовательность гена RAI1
- 2) уникального; последовательность гена KANSL1
- 3) хромосомо-специфичного; хромосому 17
- 4) хромосомо-специфичного; короткое плечо хромосомы 17

## **ПОД ТЕРМИНОМ «ФАБРИКА БЕЛКА» В КЛЕТКЕ ПОДРАЗУМЕВАЮТ**

- 1) рибосомы
- 2) митохондрии
- 3) лизосомы
- 4) пероксисомы

## **АКТИВНОЕ МЕТАСТАЗИРОВАНИЕ МОЖЕТ БЫТЬ ОБУСЛОВЛЕНО МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ**

- 1) комплекса гистосовместимости
- 2) рибосомальных белков
- 3) клеточной адгезии

4) метаболизма меланина

**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ЧАЩЕ ВСЕГО ФОРМИРУЮТСЯ В ПЕРИОДЕ**

- 1) плодном
- 2) эмбриональном
- 3) постнатальном
- 4) перинатальном

**ОГРАНИЧЕННЫЙ ПЛАЦЕНТОЙ МОЗАИЦИЗМ СОСТАВЛЯЕТ ДО \_\_\_\_\_ ПРОЦЕНТОВ ВСЕХ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ НАХОДОК В ПРЕНАТАЛЬНОМ КАРИОТИПИРОВАНИИ**

- 1) 2
- 2) 15
- 3) 20
- 4) 50

**РЕАЛИЗАЦИЯ ЭТИЧЕСКОГО ПРИНЦИПА СОБЛЮДЕНИЯ АВТОНОМИИ ЛИЧНОСТИ ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ**

- 1) учетом интересов общества
- 2) защитой частной жизни пациента от вмешательства третьих сторон
- 3) недирективным характером консультирования
- 4) влиянием, оказываемым врачом на решение и выбор пациентов

**К ПРИЧИНАМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ОТНОСЯТ**

- 1) робертсоновские транслокации
- 2) сбалансированные транслокации
- 3) генные мутации
- 4) изменение числа хромосом

**К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ В МАТЕРИАЛЕ ИЗ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ ОТНОСИТСЯ**

- 1) триплоидия
- 2) моносомия хромосомы 15
- 3) трисомия хромосомы 16
- 4) трисомия хромосомы 1

**В ДНК ВСТРЕЧАЮТСЯ КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ ПАРЫ**

- 1) Т-Г и А-Т
- 2) А-Т и Г-Ц
- 3) А-Ц и Ц-А
- 4) Г-Ц и А-Ц

**СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ ТИПОВ I-IV ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ \_\_\_\_\_ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) только аутосомно-доминантным
- 2) только аутосомно-рецессивным
- 3) и аутосомно-рецессивным, и аутосомно-доминантным
- 4) X-сцепленным

**СОВОКУПНОСТЬЮ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА, ЗАКЛЮЧЕННОГО В КЛЕТКЕ ОРГАНИЗМА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) геном
- 2) хромосома
- 3) аллель
- 4) локус

**СТРУКТУРА УПРАВЛЕНИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЕМ ВКЛЮЧАЕТ УРОВНИ**

- 1) районный, областной
- 2) национальный, международный
- 3) городской, межобластной
- 4) федеральный, территориальный, муниципальный

**ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ АММИАКА В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ**

- 1) гиперпролинемии
- 2) лейцинозе
- 3) ксантуреновой ацидурии
- 4) цитруллинемии

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОНЦЕНТРАЦИИ АФП В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩИМ МЕТОДОМ ДОРОДОВОЙ ДИАГНОСТИКИ**

- 1) гетерозиготности по гену ганглиозидоза (болезни Тэя-Сакса)
- 2) наследственных ферментопатий
- 3) хромосомной патологии
- 4) гетерозиготности по гену гликофинголипидоза

**НАРУШЕНИЕ РАВНОВЕСИЯ МЕЖДУ СТИМУЛИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ОНКОГЕНОВ И БЛОКИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ГЕНОВ-СУПРЕССОРОВ НА КЛЕТОЧНЫЙ ЦИКЛ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К**

- 1) появлению мутации в гене
- 2) снижению генной экспрессии
- 3) хромосмным перестройкам
- 4) развитию опухоли

**ТИП МУТАЦИИ, ПРИ КОТОРОЙ ПРОИСХОДИТ РАЗРЫВ ХРОМОСОМЫ В ДВУХ МЕСТАХ И ПОСЛЕДУЮЩЕЕ СОЕДИНЕНИЕ ЭТОГО ФРАГМЕНТА С ПОВОРОТОМ НА 180 ГРАДУСОВ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) гаплоидией
- 2) транслокацией
- 3) инверсией

4) делецией

### **В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ ПЦР СМЕСИ НИКОГДА НЕ ВХОДИТ**

- 1) Mg
- 2) Mn
- 3) dNTP
- 4) SNP

### **КОНЪЮГАЦИЯ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ ПРОИСХОДИТ В**

- 1) асимметричном митозе
- 2) эндомиозе
- 3) митозе
- 4) мейозе

### **ПОД ОПЕРОНОМ ПОНИМАЮТ**

- 1) группу генов с общими регуляторными районами, транскрибирующуюся как один цистрон
- 2) группу координированно экспрессирующихся генов, выполняющих общую функцию
- 3) участок ДНК, с которым связывается РНК-полимераза для начала транскрипции
- 4) участок ДНК, с которым связываются белки, регулирующие транскрипцию

### **ДНК СОДЕРЖИТСЯ В**

- 1) ядре и эндоплазматическом ретикулуме
- 2) ядре и митохондриях
- 3) ядре и комплексе Гольджи
- 4) митохондриях и комплексе Гольджи

### **СРЕДИ СЛУЧАЕВ РАКА ТОЛСТОГО КИШЕЧНИКА ВКЛАД СИНДРОМА ЛИНЧА СОСТАВЛЯЕТ (В ПРОЦЕНТАХ)**

- 1) 3
- 2) 5
- 3) 10
- 4) 90

### **МЕТОД, СОВМЕЩАЮЩИЙ АНАЛИЗ ХРОМОСОМНЫХ И МОНОГЕННЫХ МУТАЦИЙ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ, НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) массовым параллельным секвенированием
- 2) хэтчинг
- 3) кариомэппинг
- 4) мультиплексная ПЦР

### **МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ ОТНОСИТСЯ К ГРУППЕ**

- 1) мукополисахаридозов
- 2) сфинголипидозов

- 3) гликопротеинов
- 4) гликогенозов

**ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ НАИБОЛЕЕ УДОБНА СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ**

- 1) метафаза
- 2) профаза
- 3) анафаза
- 4) интерфаза

**СЕГМЕНТНАЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ ДИСОМИЯ ХРОМОСОМ ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ**

- 1) нечетного числа сестринских хроматидных обменов
- 2) четного числа сестринских хроматидных обменов
- 3) мейотического кроссинговера
- 4) митотической рекомбинации

**СИНДРОМ НАСЛЕДСТВЕННОГО ДИФFUЗНОГО РАКА ЖЕЛУДКА ВЫЗЫВАЕТСЯ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ**

- 1) CDH1
- 2) NF1
- 3) NF2
- 4) TSC2

**С-ОКРАШИВАНИЕ ХРОМОСОМ ВЫЯВЛЯЕТ**

- 1) центромерный и прицентромерный гетерохроматин
- 2) область ядрышкового организатора
- 3) R-бэнды
- 4) теломерные участки

**К ПУРИНОВЫМ ГЕТЕРОЦИКЛИЧЕСКИМ АЗОТИСТЫМ ОСНОВАНИЯМ, ВХОДЯЩИМ В СОСТАВ В МОЛЕКУЛЫ ДНК, ОТНОСЯТСЯ**

- 1) тимин и аденин
- 2) гуанин и аденин
- 3) гуанин и тимин
- 4) аденин и цитозин

**СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ ЧАСТОТА ПОЛИСОМИИ Y СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:500
- 2) 1:1000
- 3) 1:7000
- 4) 1:3000

**СРЕДИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЗ ПОДКЛАССА**

- 1) аминоацидопатий

- 2) лизосомных болезней накопления
- 3) пероксисомных нарушений
- 4) нарушений митохондриального  $\beta$ -окисления

### **МОЗАИЧНЫЙ ОРГАНИЗМ РАЗВИВАЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МУТАЦИИ ВО ВРЕМЯ**

- 1) любого момента онтогенеза (кроме первого деления зиготы)
- 2) гаметогенеза
- 3) натального периода развития
- 4) антенатального периода развития

### **ПРИ БОЛЬШИНСТВЕ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ВЫЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ В ГЕНАХ, КОДИРУЮЩИХ**

- 1) сигнальные белки
- 2) рецепторы
- 3) транспортные белки
- 4) ферменты

### **ПРИМЕНЕНИЕ ХРОМОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА ПОЗВОЛЯЕТ**

- 1) выявить хромосомный дисбаланс
- 2) выявить носительство аутосомно-рецессивного гена
- 3) дать полное молекулярное описание мутаций при различных наследственных дефектах
- 4) сделать заключение о кариотипе

### **ДИАГНОСТИКА ТЕТРАПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы, меченных разными флуорохромами
- 2) центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 3) субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 4) сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы

### **СИСТЕМОЙ CRISPR/CAS9 МОГУТ БЫТЬ ОТРЕДАКТИРОВАНЫ**

- 1) последовательности ДНК
- 2) белки
- 3) жиры
- 4) низкомолекулярные вещества

### **К МУТАЦИЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ ИЗМЕНЕНИЕ**

- 1) числа хромосом
- 2) уровня экспрессии гена
- 3) последовательности нуклеотидов внутри интрона
- 4) структуры хромосом

### **В МЕТАФАЗЕ ПЕРВОГО МЕЙОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ**

## **УДЕРЖИВАЮТСЯ ВМЕСТЕ, ОБРАЗУЯ БИВАЛЕНТ, С ПОМОЩЬЮ**

- 1) хиазм
- 2) центромер, не завершивших репликацию
- 3) синаптонемного комплекса
- 4) особых спиралей ДНК

## **К КАКИМ ВИДАМ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСИТСЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ?**

- 1) к вторичной
- 2) ко всем
- 3) к первичной
- 4) к третичной

## **БЕЛКИ, СВЯЗАННЫЕ С ДНК, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) нуклеотидами
- 2) хромосомами
- 3) интронами
- 4) гистонами

## **РЕКОМЕНДОВАННОЕ МИНИМАЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО АНАЛИЗИРУЕМЫХ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ИНДИВИДУАЛЬНОГО (КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОГО) КАРИОТИПА, В ОТСУТСТВИИ ПРИЗНАКОВ МОЗАИЦИЗМА, РАВНО**

- 1) 11
- 2) 30
- 3) 50
- 4) 80

## **МОДЕЛЬ ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ ПРЕДУСМАТРИВАЕТ**

- 1) равноправие врача и больного в вопросах обследования и лечения
- 2) принятие больным решения на основании советов родственников
- 3) учёт мнения больного, но врач остается главной фигурой в обследовании и лечении
- 4) что мнение больного в вопросах обследования и лечения не учитывается

## **ТРАНСЛЯЦИЯ И-РНК ПРОИСХОДИТ**

- 1) в лизосомах
- 2) в комплексе Гольджи
- 3) на рибосомах
- 4) в ядре

## **ОСНОВНАЯ ЭТИЧЕСКАЯ ПРОБЛЕМА ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБУСЛОВЛЕНА**

- 1) принуждением родителей к принятию решения о выборе эмбрионов в соответствии с господствующей идеологией

- 2) риском для здоровья женщины при процедуре экстракорпорального оплодотворения
- 3) разрушением «избыточных» эмбрионов
- 4) необходимостью инвазивной подтверждающей пренатальной диагностики

#### **ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ РАКЕ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ХАРАКТЕРНЫ МУТАЦИИ В ГЕНЕ**

- 1) BRCA2
- 2) HER2
- 3) NRAS
- 4) GNA11

#### **ОБОЛОЧКА ООЦИТА, ОТВЕЧАЮЩАЯ ЗА ВИДОВУЮ СПЕЦИФИЧНОСТЬ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ**

- 1) клетки ооцит-кумулюсного комплекса
- 2) лучистый венец
- 3) блестящая оболочка
- 4) оолемма

#### **В ДИАГНОСТИКЕ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ ИСПОЛЬЗУЮТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА**

- 1) альфа-глюкозидазы
- 2) альфа-галактозидазы
- 3) альфа-идуронидазы
- 4) сфингомиелиназы

#### **ПОКАЗАНИЯМИ К ДИАГНОСТИКЕ СИНДРОМА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К РАБДОИДНЫМ ОПУХОЛЯМ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) нейрофибромы, менингиомы
- 2) шванномы и менингиомы
- 3) рабдоидные опухоли в раннем детском возрасте, атипичная тератоидная/рабдоидная опухоль головного мозга
- 4) астроцитомы, глиобластомы

#### **ОБЛАСТЬЮ ПРИМЕНЕНИЯ СУПРЕССИОННОЙ IN SITU ГИБРИДИЗАЦИИ (CISH-МЕТОД) ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) выявление нецентромерных регионов в сверхчисленных малых маркерных хромосомах
- 2) диагностика хромосомных инверсий
- 3) выявление числовых нарушений хромосом в интерфазных ядрах
- 4) выявление уникальных или низкокопийных последовательностей хромосом

#### **ХРОМОСОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Клайнфельтера
- 2) Беквита-Видемана
- 3) Прадера-Вилли

4) Луи-Бар

**ПЕНЕТРАНТНОСТЬ ГЕНА ПРИ АХОНДРОПАЗИИ СОСТАВЛЯЕТ (В %)**

- 1) 75
- 2) 100
- 3) 25
- 4) 50

**В ПРОЦЕССЕ ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ**

- 1) устранение повреждений РНК
- 2) синтез РНК на матрице ДНК
- 3) синтез второй цепи ДНК на ДНК матрице
- 4) устранение повреждений ДНК

**ПОД ЭКОНОМИЧЕСКОЙ ЭФФЕКТИВНОСТЬЮ РАБОТЫ ЛАБОРАТОРИИ ПОНИМАЮТ**

- 1) выполнение работы минимальным числом штатных сотрудников
- 2) работу лаборатории по нормативам обязательного медицинского страхования
- 3) систематическое снижение затрат на лабораторные исследования
- 4) получение ценной клинической информации с наименьшими финансовыми и прочими затратами

**РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ ВОЗНИКАЕТ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) нерасцепки транслокации между половыми хромосомами
- 2) неравного кроссинговера
- 3) центрического слияния двух длинных плеч акроцентрических хромосом
- 4) разворота фрагмента хромосомы на 180 градусов с захватом центромеры

**В ЭТАПЫ ПРОТОКОЛА ПОСТАНОВКИ FISH-АНАЛИЗА ВХОДИТ**

- 1) денатурация хромосом
- 2) выделение ДНК
- 3) выделение РНК
- 4) обработка ДНК-лигазой

**5-БРОМУРАЦИЛ ИНДУЦИРУЕТ**

- 1) трансверсии
- 2) транзиции
- 3) транслокации
- 4) делеции

**НАЛИЧИЕ ИЗБЫТОЧНОСТИ ОРИДЖИНОВ ДЛЯ РЕПЛИКАЦИИ ХРОМОСОМ НЕОБХОДИМО ДЛЯ ТОГО, ЧТОБЫ**

- 1) снизить риски возникновения мутаций при репликации большого объема ДНК
- 2) реплицировать в первую очередь ранние ориджины
- 3) обеспечить возможность продолжить репликацию при невозможности ее выполнения с соседнего ориджина

4) обеспечить возможность запуска систем репарации

### **ОДНИМ ИЗ МЕХАНИЗМОВ ВОЗНИКНОВЕНИЯ АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) эндомиоз
- 2) нарушение блока полиспермии
- 3) утрата хромосом в результате анафазного отставания
- 4) слияние оплодотворенной яйцеклетки с полярным тельцем

### **СПЕКТР АЦИЛКАРНИТИНОВ БУДЕТ ИЗМЕНЯТЬСЯ КАК ПРИ МЕТИЛМАЛОНОЙ АЦИДУРИИ ПРИ СОСТОЯНИИ ДЕФИЦИТА**

- 1) биотина
- 2) витамина B12
- 3) тиамин
- 4) витамина B6

### **СИМВОЛ «/» (КОСАЯ ЛИНИЯ) В ФОРМУЛЕ КАРИОТИПА РАЗДЕЛЯЕТ**

- 1) кариотипы разных клонов при записи мозаицизма
- 2) точки разрыва в системе детального описания хромосомной перестройки
- 3) число хромосом, состав половых хромосом и хромосомные аномалии
- 4) абберантные и дериватные хромосомы и точки разрыва в них при межхромосомных перестройках

### **ВТОРИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ОБРАЗОВАНА \_\_\_\_\_ СВЯЗЯМИ**

- 1) пептидными
- 2) ионными
- 3) водородными
- 4) электростатическими

### **ОБРАБОТКУ ПОМЕЩЕНИЙ ПЦР ЛАБОРАТОРИИ ПРОВОДЯТ В СООТВЕТСТВИИ С**

- 1) ГОСТами
- 2) санитарными правилами
- 3) методическими указаниями
- 4) клиническими рекомендациями

### **ДЛЯ АНАЛИЗА ТРАНСКРИПТОМА СТОИТ ИСПОЛЬЗОВАТЬ МЕТОД**

- 1) вестерн-блот
- 2) ПЦР в реальном времени
- 3) секвенирования ДНК
- 4) секвенирования РНК

### **ЕСЛИ В СЕМЬЕ ПЛАНИРУЕТСЯ РОЖДЕНИЕ ДЕТЕЙ, ТО ВРАЧ**

- 1) должен сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит
- 2) не должен обсуждать с пациентом эти вопросы

- 3) должен обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
- 4) должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

**МЕТОДОМ, ПРИМЕНЯЕМЫМ В МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЁННОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК В ОБРАЗЦЕ, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) саузерн-блот
- 2) вестерн-блот
- 3) нозерн-блот
- 4) истерн-блот

**В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ ГЕМОГЛОБИНОПАТИИ МОЖЕТ ПРИМЕНЯТЬСЯ**

- 1) анализ ДНК клеток ворсин хориона
- 2) ультразвуковое исследование печени плода
- 3) анализ кариотипа клеток ворсин хориона
- 4) анализ ДНК клеток крови матери

**ЗАПИСЬ с.3G>T ОЗНАЧАЕТ, ЧТО**

- 1) три гуанина заменились на три тимина
- 2) три гуанина заменились на один тимин
- 3) в третьей позиции тимин заменился на гуанин
- 4) в третьей позиции гуанин заменился на тимин

**СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ВЕРДНИГА – ГОФМАНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) врожденными нарушениями в строении мышечного волокна
- 2) поражением нервного волокна
- 3) разрушением красного костного мозга
- 4) компенсаторными мышечными гипертрофиями

**КАПАЦИТАЦИЕЙ НАЗЫВАЮТ**

- 1) формирование внутри цитоплазмы пронуклеусов
- 2) изменения мембраны сперматозоида, подготовку к оплодотворению
- 3) деспирализацию хромосом
- 4) прикрепление сперматозоида к блестящей оболочке ооцита

**КРИТИЧЕСКОЙ ОБЛАСТЬЮ, ОТВЕТСТВЕННОЙ ЗА ПРОЯВЛЕНИЕ ФЕНОТИПА СИНДРОМА ВОЛЬФА – ХИРШХОРНА, ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) 21q22
- 2) 4p16.3
- 3) 5p15.1
- 4) 18q11

**ДЛЯ БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ВИЛЬЯМСА – БОЙРЕНА ХАРАКТЕРЕН КАРИОТИП**

- 1) 46,XY,del(5)(p15.2)

- 2) 46,XX,del(4)(p16.3)
- 3) 46,XY,del(22)(q11.2)
- 4) 46,XY,del(7)(q11.23)

**В СЛУЧАЕ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА «ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ» В КАЧЕСТВЕ ЛЕЧЕНИЯ НАЗНАЧАЮТ ДИЕТУ, ОГРАНИЧИВАЮЩУЮ ПОСТУПЛЕНИЕ**

- 1) тирозина
- 2) фенилаланина
- 3) кетонов
- 4) углеводов

**ЧАСТОТА СИНДРОМА ЭДВАРСА СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ СОСТАВЛЯЕТ**

- 1) 1:1000-1:5000
- 2) 1: 5000-1:7000
- 3) 1:7000-1:14 000
- 4) 1:3000-1:10 000

**ПРИ СИНДРОМЕ ВИЛЬЯМСА У 95% ПАЦИЕНТОВ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ ДЕЛЕЦИЯ В**

- 1) гене ELN
- 2) 11p15.5
- 3) 7q11.23
- 4) 15q11-13

**К МАЛЬФОРМАЦИЯМ ОТНОСИТСЯ**

- 1) мышечная кривошея
- 2) «лицо Поттер»
- 3) паратестикулярная локализация селезенки
- 4) косолапость

**ПРИЧИНАМИ СИНТЕЗА АНОМАЛЬНЫХ ГЕМОГЛОБИНОВ НЕ ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) делеции/инсерции
- 2) неправильный кроссинговер
- 3) точковые мутации
- 4) внутриутробные инфекции

**ЦЕНТРОМЕРНЫЕ ДНК-ЗОНДЫ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ**

- 1) численных (количественных) нарушений в кариотипе
- 2) микроделеционных синдромов
- 3) реципрокных транслокаций
- 4) внутрихромосомных перестроек

**БОЛЕЗНЬ КРАББЕ НАСЛЕДУЕТСЯ**

- 1) X-сцепленно рецессивно
- 2) X-сцепленно доминантно
- 3) аутосомно-доминантно

4) аутосомно-рецессивно

**ОСНОВНЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ ВОЗНИКНОВЕНИЯ БОЛЬШИНСТВА АНЕУПЛОИДИЙ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) транслокация
- 2) делеция
- 3) кроссинговер
- 4) нерасхождение хромосом

**В ПЕРВОМ И ВТОРОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ АБОРТИРУЕТСЯ ДО \_\_\_\_\_ ПРОЦЕНТОВ ТРИПЛОИДНЫХ ЗАРОДЫШЕЙ**

- 1) 50
- 2) 99,9
- 3) 40
- 4) 33

**ИНФОРМАЦИЯ ОБ АМИНОКИСЛОТНОМ СОСТАВЕ БЕЛКА СОДЕРЖИТСЯ В**

- 1) 5`-нетраслируемой области
- 2) интронах
- 3) экзонах
- 4) регионах сплайсинга

**В ОСНОВЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТИ ПРИ СИНДРОМЕ БЛЮМА**

- 1) лежат мутации генов, кодирующих синтез белков веретена деления клеток
- 2) лежит генная мутация, вызывающая дефект репарации ДНК
- 3) лежит неправильное расхождение хромосом при митозе
- 4) лежат модификационные изменения ДНК

**ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ ОТНОСИТСЯ К**

- 1) рецессивному, сцепленному с X-хромосомой
- 2) доминантному, сцепленному с X-хромосомой
- 3) аутосомно-доминантному
- 4) аутосомно-рецессивному

**МЕТОД FISH НЕ ИСПОЛЬЗУЮТ В**

- 1) определении отцовства
- 2) предимплантационной диагностике
- 3) пренатальной диагностике
- 4) онкогематологии

**НОНСЕНС КОДОНЫ ОПРЕДЕЛЯЮТ ОКОНЧАНИЕ**

- 1) амплификации
- 2) рестрикции
- 3) транскрипции

4) трансляции

**ФЕРМЕНТОМ РЕПЛИКАЦИИ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) ДНК-лигаза
- 2) ДНК-полимераза
- 3) протеиназа
- 4) РНК-полимераза

**МЕТОД ПОЛИМОРФИЗМА ДЛИН РЕСТРИКЦИОННЫХ ФРАГМЕНТОВ ОСНОВАН НА**

- 1) определении протяженных делеций молекулы ДНК
- 2) гибридизации молекулы ДНК с референсной последовательностью
- 3) определении последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК
- 4) различиях нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в сайте узнавания для эндонуклеазы рестрикции

**В РАМКАХ ТРОЙНОГО ТЕСТА НА МАРКЕРНЫЕ СЫВОРОТОЧНЫЕ БЕЛКИ, КОТОРЫЙ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У ПЛОДА, ИЗМЕРЯЕТСЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ**

- 1) ХГЧ, АФП, свободного эстриола
- 2) РАРР-А и свободной  $\beta$ - субъединицы ХГЧ
- 3) РАРР-А
- 4) ХГЧ

**ОПАСНОСТЬ ЗАРАЖЕНИЯ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ СУЩЕСТВУЕТ ПРИ**

- 1) только при загрязнении одежды биологическими жидкостями
- 2) только в случае укола или пореза
- 3) любой медицинской манипуляции
- 4) только при попадании ПБА на кожу или слизистые оболочки

**САМОЙ КОРОТКОЙ ПО ВРЕМЕНИ СТАДИЕЙ МИТОЗА ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) телофаза
- 2) профаза
- 3) анафаза
- 4) метафаза

**ЕСЛИ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА У БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ УРОВЕНЬ АЛЬФАФЕТОПРОТЕИНА НИЖЕ НОРМЫ, ХОРИОНИЧЕСКОГО ГОНАДОТРОПИНА ВЫШЕ НОРМЫ И НЕКОНЫЮГИРОВАННОГО ЭСТРАДИОЛА НИЖЕ НОРМЫ, ТО МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ У ПЛОДА**

- 1) врожденный порок развития
- 2) расщелину губы и/или нёба
- 3) дефект нервной трубки
- 4) хромосомное заболевание

**НАЛИЧИЕ СЕГМЕНТНЫХ ДУПЛИКАЦИЙ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА ОБЕСПЕЧИВАЕТ**

- 1) возникновение хромосомных транслокаций
- 2) увеличение риска хромосомного нерасхождения в мейозе и возникновения анеуплоидии
- 3) возможность неаллельной гомологичной рекомбинации
- 4) снижение риска хромосомного нерасхождения в мейозе

#### **ВО ВРЕМЯ КРОССИНГОВЕРА ПРОИСХОДИТ**

- 1) репарация ДНК
- 2) редукция числа хромосом
- 3) рекомбинация генетического материала
- 4) репликация ДНК

#### **АУТОСОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ХРОМОСОМЫ**

- 1) одинаковые в мужском и женском кариотипах
- 2) полученные с гаметой отца
- 3) полученные с гаметой матери
- 4) добавочные к нормальному кариотипу

#### **ПРИ СИНДРОМЕ ЦЕЛЬВЕГЕРА НЕ НАБЛЮДАЮТ**

- 1) панцитопению
- 2) черепно-лицевые аномалии
- 3) поражения печени и ЖКТ
- 4) неврологические нарушения

#### **ОБЩИМ ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕХАНИЗМОМ ДЛЯ НЕКОТОРЫХ ФОРМ СИНДРОМОВ БЕКВИТА-ВИДЕМАННА И СИЛЬВЕРА-РАССЕЛА ЯВЛЯЮТСЯ**

- 1) делеции центра импринтинга IGF2/H19 на хромосомах отцовского и материнского происхождения, соответственно
- 2) однородительское наследование хромосомы 11 от отца и матери, соответственно
- 3) гиперметилирование и гипометилирование центра импринтинга в локусе IGF2/H19 (11p15.5), соответственно
- 4) однородительское наследование хромосомы 7 от отца и матери, соответственно

#### **ЕСЛИ ВО ВРЕМЯ ПЦР ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ФЛУОРЕСЦЕНТНЫЕ МЕТКИ И БЛАГОДАРЯ ЭТОМУ МОЖНО ПРОВЕСТИ КОЛИЧЕСТВЕННЫЙ АНАЛИЗ ДНК, ТО ЭТО ВАРИАНТ**

- 1) ПЦР с обратной транскрипцией
- 2) асимметричной ПЦР
- 3) мультиплексной ПЦР
- 4) ПЦР в реальном времени

#### **РЕПЛИКАЦИЯ ХРОМОСОМ ПРОИСХОДИТ В ПЕРИОД**

- 1) пресинтетический
- 2) синтетический
- 3) постсинтетический
- 4) профазы

### **ВО ВРЕМЯ КРОССИНГОВЕРА ПРОИСХОДИТ**

- 1) редукция числа хромосом
- 2) рекомбинация генетического материала
- 3) удвоение числа хромосом
- 4) репликация ДНК

### **СТРУКТУРЫ, СОЕДИНЯЮЩИЕ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ И СОДЕРЖАЩИЕ НЕОБХОДИМУЮ ДЛЯ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК, НАЗЫВАЮТСЯ**

- 1) кинетохоры
- 2) сателлиты
- 3) хромомеры
- 4) центромеры

### **ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА КОНСТИТУТИВНОГО КАРИОТИПА В БОЛЬШИНСТВЕ СЛУЧАЕВ АНАЛИЗИРУЮТ МЕТАФАЗНЫЕ ПЛАСТИНКИ, ПОЛУЧЕННЫЕ ИЗ КУЛЬТИВИРОВАННЫХ**

- 1) лейкоцитов
- 2) лимфоцитов
- 3) эозинофилов
- 4) нейтрофилов

### **ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ДЛЯ ИДЕНТИФИКАЦИИ МАЛОЙ СВЕРХЧИСЛЕННОЙ МАРКЕРНОЙ ХРОМОСОМЫ В КАРИОТИПЕ ЯВЛЯЕТСЯ**

- 1) сравнительная геномная гибридизация
- 2) хромосомная микродиссекция с обратным окрашиванием
- 3) CISS с хромосомо-специфичными ДНК-библиотеками
- 4) FISH с набором центромеро-специфичных ДНК-зондов

### **ЗАДЕРЖКА ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, ГИПОТОНИЯ МЫШЦ И КАТАРАКТА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА**

- 1) Марфана
- 2) Ленца
- 3) Верднига – Гоффмана
- 4) Лоу

### **МЕТИЛИРОВАНИЮ У ЧЕЛОВЕКА ПОДВЕРГАЕТСЯ**

- 1) цитозин
- 2) тимин
- 3) аденин
- 4) гуанин

### **МЕТАЦЕНТРИЧЕСКИМИ НАЗЫВАЮТ ХРОМОСОМЫ, ЦЕНТРОМЕРА КОТОРЫХ**

- 1) удвоена

- 2) отсутствует
- 3) находится посередине
- 4) смещена к одному из концов

### **РЕКУРРЕНТНЫЕ ХРОМОСОМНЫЕ МИКРОДЕЛЕЦИИ И МИКРОДУПЛИКАЦИИ В ОДНИХ И ТЕХ ЖЕ ХРОМОСОМНЫХ РЕГИОНАХ ВОЗНИКАЮТ ВСЛЕДСТВИЕ**

- 1) проскальзывания вилки репликации ДНК в мейозе I
- 2) постзиготических ошибок репликации ДНК
- 3) неаллельной гомологичной рекомбинации между инвертированными блоками сегментных дупликаций генома
- 4) неаллельной гомологичной рекомбинации между тандемно ориентированными блоками сегментных дупликаций генома

### **ИЗМЕНЕННАЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ БОЛЕЕ ЧЕМ ОДНОЙ ПЕРЕСТРОЙКИ ХРОМОСОМА НАЗЫВАЕТСЯ**

- 1) гоносомой
- 2) инертной
- 3) аутосомой
- 4) дериватной

### **ПРИ СИНДРОМЕ МАРОТО-ЛАМИ НЕ НАБЛЮДАЮТ**

- 1) снижение интеллекта
- 2) грубые черты лица
- 3) тугоподвижность суставов
- 4) костные деформации

### **ДРЕЙФ ГЕНОВ СВЯЗАН С/СО**

- 1) нарушением панмиксии
- 2) уровнем мутационного процесса
- 3) случайным распределением генов в популяции малого размера
- 4) уровнем отбора

### **ДЛЯ СУПРЕССИИ ПОВТОРЯЮЩИХСЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ ДНК В СОСТАВЕ ДНК-ЗОНДА ИСПОЛЬЗУЮТ**

- 1) свободные дезоксинуклеотидтрифосфаты
- 2) экзонуклеазы
- 3) набор вырожденных ДНК-праймеров
- 4) фракцию высокоповторяющихся последовательностей ДНК C<sub>0</sub>t-1

### **ДИАГНОСТИКА ТРИПЛОИДИИ В ИНТЕРФАЗНЫХ ЯДРАХ ВОЗМОЖНА С ПОМОЩЬЮ**

- 1) субтеломерного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 2) сравнительной геномной гибридизации с геномной ДНК-библиотекой на все 24 хромосомы
- 3) центромеро-специфичного ДНК-зонда на одну пару гомологичных хромосом
- 4) комбинации двух центромеро-специфичных ДНК-зондов на разные хромосомы,

меченных разными флуорохромами